

MÉDICO: GENÉTICA MÉDICA (24H)

Tipo 1 – BRANCA



SUA PROVA

- As questões objetivas têm cinco alternativas de resposta (A, B, C, D, E) e somente uma delas está correta;
- Além deste caderno de questões, contendo setenta questões objetivas, você receberá do Fiscal de Sala:
 - o cartão-resposta das questões objetivas;



TEMPO

- Você dispõe de **4h** para a realização da prova, já incluído o tempo para a marcação do cartão-resposta;
- **1h 30min** após o início da prova é possível retirar-se da sala, sem levar o caderno de questões.
- Faltando **1 hora** para o final da prova é possível retirar-se da sala levando o caderno de questões.



NÃO SERÁ PERMITIDO

- Qualquer tipo de comunicação entre os candidatos durante a aplicação da prova;
- Levantar da cadeira sem autorização do Fiscal de Sala;
- Usar o sanitário ao término da prova, após deixar a sala.



INFORMAÇÕES GERAIS

- Verifique se seu caderno está completo, sem repetição de questões ou falhas. Caso contrário, notifique imediatamente o Fiscal da Sala, para que sejam tomadas as devidas providências;
- Confira seus dados pessoais, especialmente nome, número de inscrição e documento de identidade e leia atentamente as instruções para preencher o cartão-resposta;
- Use somente caneta esferográfica, fabricada em material transparente, com tinta preta ou azul;
- Assine seu nome apenas no(s) espaço(s) reservado(s);
- Confira sua cor e tipo do caderno de questões. Caso tenha recebido caderno de cor ou tipo **diferente** do impresso em seu cartão-resposta, o fiscal deve ser **obrigatoriamente** informado para o devido registro na Ata da Sala;
- Reserve tempo suficiente para o preenchimento do seu material. O preenchimento é de sua responsabilidade e não será permitida a troca do cartão-resposta em caso de erro;
- Para fins de avaliação, serão levadas em consideração apenas as marcações realizadas no cartão-resposta;
- Os candidatos serão submetidos ao sistema de detecção de metais quando do ingresso e da saída de sanitários durante a realização das provas;
- **Boa sorte!**

Língua Portuguesa

1

“Não há nada que demonstre tão bem a grandeza e a potência do intelecto humano, nem a superioridade e a nobreza do homem, como o fato de ele poder conhecer, compreender por completo e sentir fortemente a sua pequenez”.

Segundo esse pensamento, o valor máximo da inteligência humana está em:

- (A) Demonstrar a grandeza e a potência do homem;
- (B) Mostrar a superioridade do homem sobre os demais animais;
- (C) Reconhecer as limitações do ser humano;
- (D) Poder conhecer e compreender tudo por completo;
- (E) Equilibrar as nossas potências racionais e afetivas.

2

“Os deuses deram ao homem o intelecto, que é a maior de todas as riquezas” (Sófocles, trágico grego)

A forma de redigir-se diferentemente esse pensamento, que modifica o seu sentido original, é:

- (A) O intelecto, a maior de todas as riquezas, foi dado ao homem pelos deuses;
- (B) Os deuses deram o intelecto, que é a maior de todas as riquezas, ao homem;
- (C) Ao homem foi dado pelos deuses o intelecto, a maior de todas as riquezas;
- (D) A maior de todas as riquezas, o intelecto, foi dada pelos deuses ao homem;
- (E) O intelecto foi dado ao homem pelos deuses, como a maior de todas as suas riquezas.

3

“Que sorte possuir uma grande inteligência: nunca te faltam bobagens para dizer”.

Nesse pensamento, os dois pontos só não podem ser adequadamente substituídos por:

- (A) Visto que;
- (B) Sem que;
- (C) Já que;
- (D) Uma vez que;
- (E) Porque.

4

“A genialidade, bem como a santidade, não se herda”.

Nesse caso, a genialidade e a santidade são:

- (A) Construções pessoais;
- (B) Frutos de trabalho e dedicação;
- (C) Resultantes de estudo e pesquisa;
- (D) Doações divinas;
- (E) Prêmios aos mais devotados.

5

O segmento abaixo que mostra uma estrutura textual diferente da que aparece nas definições:

- (A) “A genialidade é uma grande aptidão para a paciência”;
- (B) “A genialidade é uma variedade da loucura”;
- (C) “A educação dos pais é a responsável por jovens preguiçosos”;
- (D) “Educação é aquilo que a maior parte das pessoas recebe, muitos transmitem e poucos possuem”;
- (E) “Os gênios são aqueles que dizem muito antes o que se dirá muito depois”.

6

“Se você é tolo, fique rodeado de pessoas inteligentes. Se você é inteligente, fique rodeado de pessoas inteligentes que discordam de você.”

Esse conselho anônimo mostra que nossa inteligência progride quando:

- (A) Mantemos contato com pessoas diferentes de nós;
- (B) Conhecemos muitas pessoas inteligentes;
- (C) Demonstramos nossa inteligência aos demais;
- (D) Debates com nossos inimigos;
- (E) Discutimos nossas convicções.

7

A frase abaixo que se estrutura a partir de um outro texto bastante conhecido (intertextualidade) é:

- (A) Um homem inteligente pensa uma vez antes de falar duas vezes;
- (B) Jamais deveis menosprezar em demasia uma opinião contrária à vossa;
- (C) Até um imbecil passa por inteligente se ficar calado;
- (D) Uma das manifestações da inteligência medíocre é estar sempre contando casos;
- (E) A inteligência é o mais pobre dos atributos humanos.

8

A frase abaixo que, ao contrário das demais, não apresenta uma estrutura na voz passiva:

- (A) Avalia-se a inteligência de um indivíduo pela quantidade de incertezas que ele é capaz de suportar;
- (B) Má é uma opinião que não pode ser mudada;
- (C) Um problema está, de início, resolvido, se está bem colocado;
- (D) Se você quiser ser uma ponte, precisa estar preparado para ser pisado;
- (E) De erro em erro descobre-se a verdade inteira.

9

A frase abaixo em que a grafia da palavra sublinhada está correta é:

- (A) Não vejo porque os homens que creem em elétrons devam considerar-se menos crédulos do que os homens que creem em anjos.
- (B) As universidades são lugares aonde os cascalhos são polidos e os brilhantes embaciados;
- (C) A educação deve ter algo haver com a tolice dominante nas crianças;
- (D) Nem todos os professores estão afim de fazer seus alunos progredir;
- (E) Ao invés de falar, o inteligente caça.

10

A frase abaixo que mostra uma visão positiva da universidade é:

- (A) O que me estarrece nos universitários é a modéstia de suas ambições;
- (B) A universidade perturba a mente dos jovens e inflama seu intelecto;
- (C) As universidades são lugares onde os cascalhos são polidos e os brilhantes embaciados;
- (D) A política nas universidades é tão furiosa exatamente porque os benefícios são tão pequenos;
- (E) Um título universitário não encurta o tamanho de suas orelhas. Nada mais faz do que ocultá-lo.

Raciocínio Lógico

11

Afonso vende frutas em uma feira livre. Ele vende cada maçã por R\$ 1,30 e cada pera por R\$ 1,50. Certo dia, por descuido, Antonio trocou os preços da maçã e da pera. Ao final desse dia, ele tinha arrecadado R\$ 3,00 a mais do que arrecadaria com os preços corretos. Nesse dia, Antonio vendeu N maçãs a mais do que peras. O valor de N é:

- (A) 2.
(B) 3.
(C) 10.
(D) 12.
(E) 15.

12

Alan escreveu os números inteiros de 1 até 2021 em ordem crescente. A seguir, Alan riscou todos os números que eram múltiplos de 4. Depois, Alan riscou todos os números que eram adjacentes aos números riscados anteriormente.

Ao final, a quantidade de números NÃO riscados foi:

- (A) 506.
(B) 615.
(C) 809.
(D) 1212.
(E) 1515.

13

Eduardo deseja escrever as 4 letras da palavra RATO de modo que a letra A esteja à esquerda da letra O. Por exemplo, uma das maneiras de escrevê-las respeitando a restrição dada é ARTO. O número de maneiras distintas que Eduardo tem para satisfazer o seu desejo é:

- (A) 24.
(B) 18.
(C) 16.
(D) 12.
(E) 8.

14

Tereza tem uma certa quantia em reais e, como é generosa, resolve doar uma parte desse dinheiro a seus dois irmãos, Paulo e José. Assim, ela deu 30% do que possuía para Paulo e, do que sobrou ela deu 40% para José.

Da quantia que Tereza tinha inicialmente, ela ficou com:

- (A) 42%.
(B) 40%.
(C) 30%.
(D) 28%.
(E) 20%.

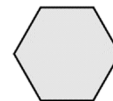
15

Em um grupo de pessoas de uma pequena cidade, 30 acessam o site A e 24 acessam o site B. Alguns acessam os dois sites. Sorteando ao acaso uma das pessoas que acessam o site A, a probabilidade de que ela também acesse o site B é 60%. Sorteando ao acaso uma das pessoas que acessam o site B, a probabilidade de que ela também acesse o site A é:

- (A) 25%.
(B) 40%.
(C) 50%.
(D) 60%.
(E) 75%.

16

As pessoas A, B, C, D, E, F estão sentadas em volta da mesa hexagonal abaixo.



Sabe-se que:

- B tem F à sua esquerda.
- C não é oposto a F e tem A à sua direita.
- D e A são opostos.

É correto afirmar que:

- (A) C e D são opostos.
(B) E está à esquerda de C.
(C) B está à direita de D.
(D) F e D são vizinhos.
(E) A está à esquerda de E

17

Uma secretária tem N fichas para classificar ($N < 400$). Ela reparou que reunindo as fichas em grupos de 5, sobravam 3 fichas, reunindo em grupos de 6 também sobravam 3 fichas e, reunindo em grupos de 7, novamente sobravam 3 fichas.

A soma dos algarismos do número N é:

- (A) 6.
- (B) 7.
- (C) 8.
- (D) 9.
- (E) 10.

18

Em uma mesa de bar, 7 amigos tomaram 24 latas de cerveja. É correto afirmar que:

- (A) um deles tomou exatamente 4 latas.
- (B) todos tomaram, pelo menos, 2 latas.
- (C) alguém ficou sem beber.
- (D) um dos amigos tomou exatamente 3 latas.
- (E) um dos amigos tomou, no mínimo, 4 latas.

19

Fernando, Gabriel e Hugo são médicos: um é cardiologista, outro é obstetra e outro é dermatologista, e dois deles são irmãos.

Sabe-se que:

- Fernando não é cardiologista.
- Gabriel não é obstetra.
- O irmão de Hugo é dermatologista.
- O cardiologista não tem irmão.

É correto concluir que:

- (A) Fernando não é dermatologista.
- (B) Hugo é obstetra.
- (C) Gabriel é dermatologista.
- (D) Hugo é cardiologista.
- (E) Gabriel e Hugo são irmãos.

20

Considere a afirmação tradicional abaixo:

“Cão que ladra não morde”

Essa afirmativa é equivalente a:

- (A) Cão que não morde, ladra.
- (B) Cão que não ladra, morde.
- (C) Cão que morde, não ladra.
- (D) Um cão não ladra ou morde.
- (E) Um cão ladra ou morde.

Atualidades

21

Analise o cartaz do movimento nacional que apoia o direito de as pessoas com deficiência serem incluídas nos grupos prioritários para a vacinação contra a Covid-19.



O reconhecimento de *pessoas com deficiência (PCDs)* permanente como grupo prioritário de vacinação contra a Covid-19 e a ampliação da abrangência dos indivíduos incluídos nessa categoria no Plano Nacional de Imunização (PNI) do governo federal, desencadearam um amplo debate na sociedade brasileira.

A respeito desse reconhecimento, analise as afirmativas a seguir e assinale (V) para a verdadeira e (F) para a falsa.

- () A vacinação prioritária de PCDs foi reivindicada com base na Lei Brasileira de Inclusão, que as qualifica como vulneráveis em situações de emergência ou de calamidade pública, o que se aplicaria ao contexto de pandemia.
- () O pleito de inserção das PCDs no grupo prioritário de vacinação baseou-se em critérios econômicos de vulnerabilidade, ao considerar a maior dificuldade desse grupo de inserção no mercado de trabalho.
- () A classificação prioritária de PCDs permanente no PNI abrange os indivíduos com impedimento de natureza motora e sensorial com contato social, mas exclui os portadores de deficiência mental ou intelectual em regime de isolamento.

As afirmativas são, na ordem apresentada, respectivamente,

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

22

A pandemia do coronavírus tem exigido respostas de todos os governos do mundo, os quais elaboraram políticas públicas para enfrentar a crise nos setores da saúde e da economia.

A esse respeito, assinale a opção que identifica corretamente uma medida de enfrentamento desta crise.

- (A) A União Europeia aumentou a política de austeridade fiscal e orçamentária para os países membros e incentivou auxílios da iniciativa privada para o enfrentamento da crise.
- (B) Os Estados Unidos impuseram um plano nacional de quarentena obrigatória, testagem massiva, rastreamento dos indivíduos infectados e medidas severas de punição para os infratores.
- (C) O Brasil adotou políticas sociais para mitigar os efeitos da crise na população de baixa renda, como o auxílio emergencial e a suspensão do pagamento de luz, água e aluguel.
- (D) A Nova Zelândia demonstrou grande capacidade de enfrentamento da crise sanitária, mediante a adoção imediata de um rígido *lockdown* e do fechamento total de suas fronteiras.
- (E) A China isolou o epicentro da epidemia, construiu hospitais temporários e suspendeu temporariamente o controle estatal das redes sociais para viabilizar o intercâmbio científico.

23

Em maio de 2021, os chilenos foram às urnas para uma eleição histórica. Além do voto para renovar governadores, prefeitos e vereadores, eles elegeram os membros da nova Convenção Constitucional, com a tarefa de redigir a nova Constituição do país.

As afirmativas a seguir, a respeito do processo de renovação constitucional no Chile, estão corretas, à exceção de uma. Assinale-a.

- (A) A Constituinte resultou do plebiscito realizado em 2020 para decidir se a constituição em vigor, que remonta à ditadura Augusto Pinochet (1973-1990), seria mantida ou revogada.
- (B) A composição da Convenção baseou-se na inclusão e na igualdade de gênero e, por isso, adotou a paridade entre homens e mulheres e a reserva de assentos para representantes dos povos originários do Chile.
- (C) O monopólio estatal das atividades econômicas, dos setores de serviços básicos e a proibição do direito de greve estão entre os principais descontentamentos com a constituição de Pinochet.
- (D) A eleição de representantes constituintes oriundos de listas independentes evidenciou uma crise de representatividade dos partidos tradicionais de direita e centro-esquerda.
- (E) A nova constituição não poderá mudar a forma de governo nem a ordem democrática, e deverá ser ratificada mediante um novo plebiscito convocado pelo Presidente da República.

24

Em abril de 2021, o presidente norte-americano Joe Biden convocou a Cúpula de Líderes sobre o Clima. O evento foi realizado em formato virtual, com a participação de 40 países que representavam 80% da economia mundial, com o objetivo de acelerar as respostas globais à crise climática e abordar os temas da pauta da conferência da ONU sobre mudanças climáticas (COP 26), programada para novembro de 2021.

A respeito da Cúpula de Líderes sobre o Clima, assinale a afirmativa correta.

- (A) O encontro assinalou a volta dos Estados Unidos às discussões internacionais sobre clima, e marcou uma crítica ao multilateralismo do ex-presidente Donald Trump.
- (B) A cúpula foi marcada pelo compromisso norte-americano de reduzir em 50% as emissões de gases do efeito estufa até 2030, em relação aos níveis de 2005.
- (C) Índia e China superaram a meta dos Estados Unidos, e se comprometeram em alcançar uma economia de carbono zero até 2030, adotando políticas ambientais severas.
- (D) A cimeira suspendeu as linhas de financiamento, idealizadas no Acordo de Paris, para os países em desenvolvimento, em função da pandemia e das consequentes crises econômicas.
- (E) O Brasil conseguiu projetar uma imagem favorável de sua política ambiental e se lançar como uma liderança na descarbonização da economia e na preservação florestal.

25

A bioética é o campo de pesquisa e reflexão que estuda os problemas morais, sociais e jurídicos decorrentes do desenvolvimento das ciências da vida: a biologia, a medicina, a ecologia e a etologia. As questões enfrentadas pela bioética se referem, portanto, não apenas à prática médica, à genética, à experimentação clínica, mas também à vida dos ecossistemas e à tutela das espécies animais.

A respeito dos temas pertinentes à bioética, relacione os princípios listados a seguir à exigência ética fundamental correspondente.

- 1. Autonomia
- 2. Beneficência
- 3. Justiça
- () Consentimento livre e esclarecido de cada ser humano para usufruir serviços profissionais de saúde.
- () Distribuição equitativa dos bens e serviços de acordo com as diversas necessidades sociais e de oportunidades.
- () Ação para maximizar os benefícios e assegurar o bem-estar, diminuindo os danos potenciais à vida humana.

Assinale a opção que indica a relação correta, segundo a ordem apresentada.

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

26

A escultora chilena Livia Marin, na série *Nomand Patterns* (Padrões Nômades), criou um conjunto de peças a partir de fragmentos de xícaras e pratos que lembram a cerâmica inglesa vitoriana azul e branca, de inspiração chinesa. A obra retoma as cerâmicas em azul e branco do século XIX, quando eram sinal de prestígio e estavam associadas às classes aristocráticas, e mostra como em nossos dias elas foram massificadas por uma produção em larga escala.



Livia Marin, *Nomand Patterns*, Impressão e esmalte em cerâmica e resina (2012).

Com base no texto e na imagem, analise as afirmativas a respeito da proposta artística de Livia Marin.

- I. A artista brinca com a percepção do espectador, de modo que a porcelana da xícara quebrada parece se esparramar sobre uma superfície, como se fosse outro material e com um novo formato.
- II. A artista seleciona objetos, como a xícara de chá, propondo uma reflexão sobre a relação do homem com os objetos cotidianos, em uma cultura dominada por hábitos de consumo e descarte.
- III. A artista intervém em objetos produzidos industrialmente em larga escala, conferindo-lhe uma originalidade e qualidade que a lógica de mercado retira dos objetos cotidianos.

Está correto o que se afirma em

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

27

Um sebo da cidade de Vilnius (Lituânia) contratou a agência publicitária *Love* para uma campanha de incentivo à leitura: *“Torne-se outra pessoa”*.



A campanha mostra as potencialidades da leitura e condensa visualmente uma mensagem direta:

- (A) a leitura estimula a imaginação e permite uma imersão em outras realidades.
- (B) a interpretação literária desestabiliza e modifica a personalidade do leitor.
- (C) a leitura é um mecanismo de desenvolvimento intelectual e de promoção social.
- (D) a boa literatura tem público variado em termos de idade, cultura, etnia e gênero.
- (E) a literatura desenvolve o pensamento crítico e impele os leitores à ação.

28

Desde 2020, um grupo de países em desenvolvimento, liderado pela Índia e África do Sul, pressionam a Organização Mundial do Comércio (OMC) para obter a suspensão provisória de patentes relacionadas a vacinas e medicamentos no combate ao coronavírus. A proposta – apresentada pela primeira vez ao Conselho de Propriedade Intelectual da entidade no fim de outubro – é questionada por países desenvolvidos

Adaptado de <https://g1.globo.com/bemestar/vacina/noticia/2020/11/19>

As afirmativas a seguir identificam corretamente os principais posicionamentos na controvérsia entre emergências humanitárias e direitos de propriedade sobre medicamentos, à exceção de uma. Assinale-a.

- (A) Os países em desenvolvimento alegam que a manutenção das patentes para vacinas e medicamentos contra o coronavírus, impacta os países mais pobres, dificultando a imunização de suas populações.
- (B) O governo brasileiro defende o alinhamento à Índia e à África do Sul, ao solicitar, de imediato, a quebra de patentes das vacinas contra a Covid-19, em função da gravidade da crise sanitária.
- (C) Os laboratórios donos das patentes das vacinas contra a Covid-19 afirmam que a quebra das patentes impede o retorno dos investimentos que fizeram e desestimula esse tipo de pesquisa no futuro.
- (D) O governo norte-americano apoia as negociações na OMC para a quebra de patente das vacinas contra a Covid-19, superando o seu tradicional protecionismo da propriedade intelectual.
- (E) A OMC defende a transferência de tecnologia por meio da quebra das patentes das vacinas e a diversificação dos locais de produção das mesmas, para acelerar a imunização global contra a Covid-19.

29

Recentemente a literatura brasileira perdeu grandes nomes, desde Millôr Fernandes a Ariano Suassuna e João Ubaldo Ribeiro. A respeito das contribuições dos três autores para a cultura do nosso país, assinale V para a afirmativa verdadeira e F para a falsa.

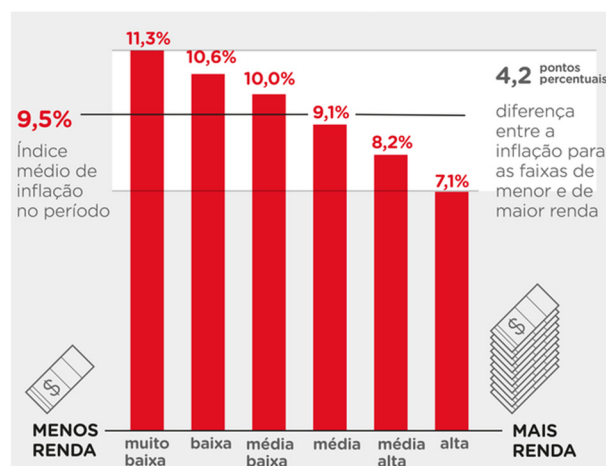
- () Millôr Fernandes produziu colunas jornalísticas, traduções e peças de teatro marcadas pelo humorismo tipicamente brasileiro da chanchada, ingênuo, picante e voltado para o entretenimento das massas.
- () Ariano Suassuna foi o principal mentor do Movimento Armorial, criado com o objetivo de produzir uma arte erudita fundamentada nas raízes populares da cultura brasileira.
- () João Ubaldo Ribeiro destacou-se como um romancista moderno, capaz de combinar a valorização da cultura e dos costumes do Nordeste brasileiro com os grandes temas humanistas da literatura, como em Sargento Getúlio.

As afirmativas são, na ordem apresentada, respectivamente,

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

30

O gráfico a seguir indica a inflação acumulada de janeiro de 2020 a julho de 2021, medida pelo IPCA (Índice Nacional de Preços ao Consumidor Amplo), do IBGE.



Fonte: Grupo de Conjuntura da Dimac/IPEA

Com base no gráfico, analise as afirmativas a seguir sobre a elevação do IPCA, no período considerado.

- I. Subiu 9,5%, o que significa que a cesta média de bens, produtos e serviços consumidos pelos brasileiros ficou mais cara, mas o aumento foi variado se considerar as faixas de rendimento da população.
- II. Teve uma alta de quase 10%, justamente no período em que o país passava por uma recessão econômica por conta da pandemia, acentuando o problema da insegurança alimentar.
- III. Aumentou em função da alta dos preços dos combustíveis, das passagens aéreas e dos eletrônicos, produtos mais afetados pelo dólar, impactando os segmentos de maior renda.

Está correto o que se afirma em

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

Legislação

31

O Sistema Único de Saúde – SUS é um sistema solidário, inspirado no sistema europeu de concepção universalista, pautado em diversos princípios. Desde sua criação, o SUS proporcionou a atenção integral à saúde e não apenas cuidados assistenciais e está à disposição de todos, desde a gestação e por toda a vida.

De acordo com a doutrina, o princípio específico que, embora ligado ao princípio da igualdade, consiste na necessidade de atendimento das demandas em saúde de acordo com a vulnerabilidade social dos usuários, buscando oferecer mais a quem mais precisa e com isso reduzir as desigualdades sociais é denominado princípio da

- (A) gratuidade.
- (B) descentralização.
- (C) equidade.
- (D) integralidade.
- (E) universalidade.

32

No contexto da saúde, a participação comunitária é regulada pela Lei nº 8.142/90 e definida a partir das conferências e dos conselhos de saúde, nas três esferas de governo, e também em colegiados de gestão nos serviços da área.

Com relação à participação e ao controle social do sistema de saúde, assinale V para a afirmativa verdadeira e F para a falsa.

- () A Conferência de Saúde se reúne a cada quatro anos, com representação dos vários segmentos sociais, para avaliar a situação da saúde e propor as diretrizes para a formulação da política de saúde nos níveis correspondentes.
- () As deliberações das Conferências Nacionais de Saúde resultam dos debates nas Conferências Estaduais, que, por sua vez, decorrem das Conferências Municipais, o que demonstra o caráter representativo e participativo dessa instância
- () O Conselho Nacional de Saúde exerce o controle social no âmbito público e privado, além de atuar na formulação e controle da política nacional de saúde, sendo composto por funcionários públicos remunerados e cedidos de outros órgãos do sistema de saúde.

As afirmativas são, de cima para baixo:

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

33

A Resolução da Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária RDC nº 63, de 25 de novembro de 2011, dispõe sobre os requisitos de boas práticas de funcionamento para os serviços de saúde.

De acordo com o mencionado ato normativo, a valorização da dimensão subjetiva e social, em todas as práticas de atenção e de gestão da saúde, fortalecendo o compromisso com os direitos do cidadão, destacando-se o respeito às questões de gênero, etnia, raça, orientação sexual e às populações específicas, garantindo o acesso dos usuários às informações sobre saúde, inclusive sobre os profissionais que cuidam de sua saúde, respeitando o direito a acompanhamento de pessoas de sua rede social (de livre escolha), e a valorização do trabalho e dos trabalhadores consiste no conceito de

- (A) licença ambiental e de saúde.
- (B) gerenciamento de tecnologias e de pessoal.
- (C) política de qualidade emocional.
- (D) plano de saúde mental.
- (E) humanização da atenção e gestão da saúde.

34

De acordo com o texto da Constituição da República, a seguridade social compreende um conjunto integrado de ações de iniciativa dos Poderes Públicos e da sociedade, destinadas a assegurar os direitos relativos à

- (A) previdência, à política urbana e às finanças públicas.
- (B) saúde, à educação e à assistência social.
- (C) assistência social e à ordem econômica e financeira.
- (D) saúde, à previdência e à assistência social.
- (E) previdência, à educação e às finanças públicas.

35

A Resolução do Conselho Nacional de Saúde nº 553/2017, que dispõe sobre a carta dos direitos e deveres da pessoa usuária da saúde, estabelece uma série de diretrizes para concretização desses direitos e deveres.

Assinale a alternativa que **não** traduz uma dessas diretrizes.

- (A) Toda pessoa tem direito, em tempo hábil, ao acesso a bens e serviços ordenados e organizados para garantia da promoção, prevenção, proteção, tratamento e recuperação da saúde.
- (B) Toda pessoa tem direito ao atendimento integral, aos procedimentos adequados e em tempo hábil a resolver o seu problema de saúde, de forma ética e humanizada.
- (C) Toda pessoa tem direito ao atendimento inclusivo, humanizado e acolhedor, realizado por profissionais qualificados, em ambiente limpo, confortável e acessível.
- (D) Toda pessoa tem direito aos serviços de saúde gratuitos, sendo facultado ao profissional de saúde lhe informar sobre esses serviços e os diversos mecanismos de participação.
- (E) Toda pessoa tem responsabilidade e direitos para que seu tratamento e recuperação sejam adequados e sem interrupção.

36

A Lei nº 8.080/90, que dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, bem como sobre a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes, afirma que a saúde é um direito fundamental do ser humano, devendo o Estado prover as condições indispensáveis ao seu pleno exercício.

De acordo com o citado diploma legal, em matéria de execução e prestação direta dos serviços de saúde, à direção municipal do Sistema de Saúde (SUS) compete

- (A) acompanhar, controlar e avaliar as redes hierarquizadas do Sistema Único de Saúde.
- (B) estabelecer normas e executar a vigilância sanitária de portos, aeroportos e fronteiras.
- (C) executar serviços de vigilância epidemiológica, vigilância sanitária, alimentação, nutrição, saneamento básico e saúde do trabalhador.
- (D) definir e coordenar os sistemas de redes integradas de assistência de alta complexidade e de rede de laboratórios de saúde pública.
- (E) coordenar e, em caráter complementar, executar ações e serviços de vigilância epidemiológica, vigilância sanitária e política de insumos e equipamentos para a saúde.

37

Esse sistema foi implantado para acompanhar as ações e os resultados das atividades realizadas pelas equipes do Programa Saúde da Família (PSF). Ele foi desenvolvido como instrumento gerencial dos sistemas locais de saúde e incorporou em sua formulação conceitos como o território, problema e responsabilidade sanitária. Por meio dele obtêm-se informações sobre cadastros de famílias, condições de moradia e saneamento, situação de saúde, produção e composição das equipes de saúde.

O trecho acima descreve o sistema do SUS conhecido como:

- (A) SIHD (Sistema de Informações Hospitalares Descentralizado)
- (B) SIH-SUS (Sistema de Informações Hospitalares do SUS)
- (C) SIASUS (Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS)
- (D) SIAB (Sistema de Informação da Atenção Básica)
- (E) SISAIH01 (Sistema Gerador do Movimento das Unidades Hospitalares)

38

A pandemia do novo coronavírus jogou luz sobre um importante tema na área de saúde: a regulação. A Regulação Estatal, como mediador coletivo, utiliza um conjunto de estratégias distintas para direcionar os sistemas de serviços de saúde para o cumprimento de seus objetivos e para definir as regras do jogo destes sistemas de forma a regular o movimento de vários atores. Nesse sentido, de acordo com o Curso Básico de Regulação do Sistema Único de Saúde – SUS/Ministério da Saúde, no setor Saúde, a regulação

- (A) tem por finalidade contribuir para a produção das ações de saúde e por objeto fiscalizar os estabelecimentos de saúde como um todo, excluídas as relações contratuais.
- (B) compreende ações de regulamentação, fiscalização, controle, auditoria e avaliação de determinado sujeito social sobre a produção e a distribuição de bens e serviços de saúde.
- (C) possui objeto relacionado ao exercício das profissões de saúde, à oferta e à demanda por serviços, excluídas a produção, a venda e o uso de insumos e medicamentos.
- (D) relaciona-se com as condições de trabalho e ambientes relativos ao setor Saúde, afastando-se de questões afetas ao controle e à avaliação dos custos e gastos em saúde.
- (E) é composta por um conjunto de ações, serviços e programas de promoção, prevenção, tratamento e reabilitação, que incluem cuidados individuais e excluem cuidados coletivos.

39

A Lei Estadual do Ceará nº 17.006/19 dispõe sobre a integração, no âmbito do sistema único de saúde – SUS, das ações e dos serviços de saúde em regiões de saúde no Estado do Ceará.

De acordo com tal lei, as regiões de saúde

- (A) definirão o rol de ações e serviços de saúde regionais, de acordo com a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde, desconsiderando a Relação Nacional de Medicamentos.
- (B) conterão, no mínimo, ações e serviços de atenção básica, urgência e emergência, atenção psicossocial, atenção ambulatorial especializada e hospitalar, e vigilância em saúde.
- (C) observarão as regras da Central de Regulação estadual, vedada a criação de Centrais de Regulação Regionais, para o adequado referenciamento regional dos usuários aos serviços de saúde.
- (D) deverão ter definidos os critérios técnicos, epidemiológicos e administrativos de acessibilidade aos serviços, em todos os seus aspectos, independentemente da ordem cronológica e o risco à saúde.
- (E) serão redefinidas pelo Estado, sob a coordenação da Secretaria da Saúde do Estado, sem articulação com os municípios, observadas diretrizes gerais pactuadas na Comissão Intergestores Bipartite – CIB.

40

O programa está associado à Secretaria de Vigilância em Saúde e define os calendários de intervenção considerando a situação epidemiológica, o risco, a vulnerabilidade e as especificidades sociais, com orientações específicas para crianças, adolescentes, adultos, gestantes, idosos e povos indígenas. Esse programa tem sido considerado uma das intervenções em saúde pública mais importantes das últimas décadas, de grande aceitação e avaliada de forma positiva por boa parte da nossa população, inclusive pelo impacto na redução ou eliminação de doenças.

Assinale a opção que identifica corretamente o programa do SUS descrito acima:

- (A) Estratégia Saúde da família
- (B) Programa Nacional de Imunização
- (C) Programa Mais Médicos
- (D) Sistema Nacional de Transplante de Órgãos
- (E) Registro Nacional de Doadores de Medula Óssea

Conhecimentos Específicos

41

Casal com 3 perdas gestacionais de primeiro trimestre busca aconselhamento genético. Referem todas as perdas abaixo de 8 semanas gestacionais, com ultrassonografia com batimentos cardíacos fetais, e 2 exames já realizados. A pesquisa de mutação do MTHFR detectou que a mulher é portadora da variante C677T; e o PCR de restos ovulares da última gestação revelou uma trissomia do cromossomo 14 e uma monossomia do cromossomo 15.

Sobre o caso apresentado, considerando o correto aconselhamento genético para abortamento recorrente, assinale a afirmativa correta.

- (A) Não é um caso de abortamento de repetição, visto que as gestações foram anembrionadas.
- (B) A mulher é portadora de uma trombofilia e necessita tratamento durante a gestação.
- (C) É indicada a realização de cariótipo de ambos, já que podem ser portadores de uma translocação balanceada.
- (D) É necessária a realização de espermograma e histerossalpingografia, para descartar causas de abortamento.
- (E) É indicada a estimulação hormonal da mulher, para a manutenção da gestação.

42

Foi introduzida uma nova doença na triagem neonatal, genética, de herança autossômica recessiva, com incidência conhecida de 1 para 40 mil nascidos vivos. Não há impacto na saúde dos portadores heterozigotos. Porém, o teste de triagem não diferencia os afetados dos portadores, detectando todos igualmente.

Considerando uma população em equilíbrio, assinale a afirmativa correta.

- (A) O teste não deve ser realizado, pois a triagem neonatal nunca deverá incorrer em falso positivos.
- (B) A frequência de portadores na população é de 1 para 200.
- (C) A doença é muito rara, com 1 portador a cada 10000 pessoas.
- (D) Não é possível calcular a frequência de portadores, sendo necessário testar a população inteira para a conhecer.
- (E) A frequência de portadores na população é de 1 para 100.

43

A triagem neonatal para fibrose cística está presente no programa nacional de triagem neonatal (PNTN) há mais de uma década. A esse respeito, analise o caso a seguir.

Um neonato hígido, sem intercorrências ao parto, cuja triagem neonatal foi colhida no quinto dia de vida, apresentou valores elevados de IRT.

Após esse resultado, assinale a opção que indica a conduta correta.

- (A) Aguardar 90 dias para nova coleta, uma vez que o teste precoce pode ter mais falsos positivos.
- (B) Colher, em até duas semanas, nova amostra de sangue em papel filtro, para dosagem de IRT.
- (C) Encaminhar para a realização do teste do suor.
- (D) Colher o mais rápido possível nova amostra de sangue, em tubo próprio, para dosagem de IRT confirmatório.
- (E) Testar para mutação DF508.

44

Considerando a Síndrome de Turner, analise as afirmativas a seguir.

- I. Paciente com cariótipo 46,XX, del(q24) não apresenta diagnóstico de Síndrome de Turner.
- II. Mulher com cariótipo 45,X/46,XY foi diagnosticada com Síndrome de Turner, e com risco aumentado para ocorrência de gonadoblastoma.
- III. A via de parto vaginal é adequada para gestantes com Turner com índice tamanho de aorta ascendente menor do que 2,0cm/m².

Está correto o que se afirma em

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

45

Identificar síndromes com padrão de malformações reconhecíveis comuns é uma das demandas do geneticista em unidades neonatais.

Um neonato apresentou ao exame físico fenda palatina, polidactilia universal e mielomeningocele, com ultrassonografia transfontanela apontando possível holoprosencefalia e ultrassonografia de vias urinárias com rins em ferradura.

Assinale a opção que apresenta a melhor impressão diagnóstica.

- (A) A presença de fenda palatina e malformação renal confirma um diagnóstico de Síndrome Velocardiofacial.
- (B) A presença de mielomeningocele aponta para uma malformação ao caso.
- (C) O conjunto de achados é típico da trissomia do cromossomo 13.
- (D) A polidactilia com malformação renal é fortemente indicativa de Síndrome de Bardet-Biedl, na qual a mielomeningocele é uma característica definidora.
- (E) O conjunto de achados é típico da trissomia do cromossomo 18.

46

A avaliação etiológica da deficiência intelectual é uma das principais demandas para os geneticistas, que precisam conhecer bem as causas mais comuns da mesma.

Considerando a Síndrome de Rett, causada por mutações do gene MECP2, localizado em Xq28, assinale a afirmativa correta.

- (A) As meninas acometidas apresentam atraso do desenvolvimento desde o nascimento.
- (B) É impossível nascer um menino com mutação do MECP2, pois é incompatível com a vida masculina.
- (C) Da mesma forma que o X-Frágil, é uma doença ligada ao X, com alto risco de recorrência nas famílias acometidas.
- (D) Nenhum paciente acometido preserva linguagem após 5 anos de vida.
- (E) Podem apresentar apneia ou hiperventilação, mesmo sem estar dormindo.

47

Considerando um homem de 40 anos, de estatura mediana, com barba, com uma filha de 23 anos, que iniciou investigação de infertilidade conjugal em nova união, e após o achado de oligozoospermia em espermograma, teve o diagnóstico citogenético da Síndrome de Klinefelter.

Sobre a síndrome de Klinefelter, uma das aneuploidias mais comuns na espécie humana, assinale a afirmativa correta.

- (A) A filha não pode ser dele, sendo uma instância clara de não-paternidade.
- (B) O diagnóstico provavelmente está incorreto, já que ele apresenta barba, não tem alta estatura e já teve filhos.
- (C) A maioria dos pacientes com a síndrome de Klinefelter tem atraso de fala grave e outros problemas de desenvolvimento.
- (D) A maioria dos pacientes com a síndrome de Klinefelter é oligossintomático.
- (E) O risco de câncer de mama deste paciente é maior do que o de uma mulher.

48

A presença de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 é uma das causas mais frequentes para as síndromes de predisposição hereditária ao câncer.

Considerando as diretrizes clínicas do *National Comprehensive Cancer Network*, assinale a opção que apresenta a situação que **não** sugere risco para predisposição hereditária ao câncer.

- (A) Mulher com câncer de mama triplo negativo, aos 60 anos.
- (B) Homem com câncer de mama.
- (C) Mulher com carcinoma peritoneal primário, aos 51 anos.
- (D) Mulher com câncer de mama, luminal A, aos 34 anos.
- (E) Na avaliação de mulher com mamografia com BI-RADS 4A aos 30 anos.

49

Um mecanismo etiológico comum para doenças neurodegenerativas é a expansão de trinucleotídeos.

Sobre a doença de Huntington, em que se dá a expansão da repetição CAG no gene da huntingtina – gene HTT, analise as afirmativas a seguir.

- I. A coreia é apresentação essencial para o diagnóstico.
- II. O fenômeno de antecipação ocorre predominantemente na linha paterna.
- III. Para o diagnóstico da Doença de Huntington, podemos solicitar o sequenciamento do gene HTT por sequenciamento gênico de nova geração.

Está correto o que se afirma em

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

50

As *facomatoses* são doenças genéticas muito comuns em todas as populações humanas. A Neurofibromatose tipo 1 é a facomatose mais comum de todas.

Uma paciente de 6 anos, com alta estatura, um sopro cardíaco ainda sem investigação por imagem, incontáveis lesões café com leite, neurofibromas cutâneos e subcutâneos em membros, tórax e face, que a família relata terem surgido ainda nos primeiros 2 anos de vida, com deficiência intelectual e macrocefalia, sem história familiar similar, é encaminhada para avaliação diagnóstica.

Sobre o caso apresentado, assinale a afirmativa correta.

- (A) A suspeita clínica é de uma síndrome de microdeleção 17q11.2, causadora de formas mais graves de neurofibromatose tipo 1.
- (B) A suspeita clínica é de neurofibromatose tipo 1, e a deficiência intelectual é achado muito frequente na doença.
- (C) Um caso com tamanha gravidade é compatível com schwannomatose.
- (D) A evolução muito precoce sugere um quadro de neurofibromatose com puberdade precoce, com a produção inapropriada de hormônios sendo a causa da evolução, sendo uma associação comum.
- (E) O caso sugere a síndrome de Leopard, em sua forma grave, com herança autossômica recessiva.

51

A infertilidade conjugal pode ter múltiplas causas. O fator masculino responde por parte relevante das causas de infertilidade.

Considerando um homem que, após detecção de azoospermia em 2 espermogramas, realizou ultrassonografia de bolsa escrotal e foi detectada agenesia de ductos deferentes bilateral, assinale o diagnóstico mais provável.

- (A) A infecção pela parotidite infecciosa na infância.
- (B) A exposição à radiação em exames de imagem pélvicos.
- (C) Doença associada ao CFTR.
- (D) Deficiência vitamínica, principalmente vitaminas D e E.
- (E) Síndrome de Klinefelter.

52

Escolar, masculino, 7 anos, em investigação para claudicação há 6 meses, com elevação importante de creatinofosfoquinase, com sinal de Gower ao exame físico. Já realizou PCR para o gene DMD, o qual revelou ausência de mutações.

Assinale a opção que apresenta a interpretação correta da história e conduta a ser adotada.

- (A) É uma mioosite viral recorrente, podendo ser encaminhado ao acompanhamento da saúde básica.
- (B) Descartado Duchenne, devemos pensar em Doença de Pompe na forma infantil, e solicitar o sequenciamento genético do gene GAA.
- (C) A elevação de creatinofosfoquinase e o sinal de Gower são suficientes para o diagnóstico de Duchenne, independente do PCR, e deve ser iniciado corticoide como tratamento de escolha.
- (D) O PCR é suficiente para descartarmos a distrofia de Duchenne, devendo iniciar a investigação de diagnósticos diferenciais por biópsia muscular.
- (E) A suspeita de distrofia de Duchenne ainda é forte, devendo ser realizado o MLPA do gene DMD.

53

A triagem neonatal no Brasil avançou bastante nos últimos anos, incluindo diversas práticas com exames não bioquímicos, como a triagem auditiva.

Considerando um lactente com falha na triagem neonatal, no reteste, com confirmação de perda auditiva neurosensorial bilateral, na ausência de malformações ou outros acometimentos, a causa mais comum é a de

- (A) mutação da conexina 35.
- (B) rubéola Congênita.
- (C) mutação da conexina 26.
- (D) uso de antibióticos durante a gestação.
- (E) síndrome de Usher.

54

A Osteogênese Imperfeita (OI) é um conjunto de displasias esqueléticas para o qual há um Protocolo Clínico e Diretriz Terapêutica (PCDT) aprovados pelo Ministério da Saúde.

A OI é causa de fraturas de repetição, deformidade esquelética, dentinogênese imperfeita, entre outras manifestações. A maioria das formas é causada por mutação em genes da produção de colágeno, e muitos pacientes apresentam melhora significativa após a puberdade.

Sabendo disto, e de acordo com o PCDT, o tratamento indicado para a redução do número de fraturas em pacientes com formas graves da doença, é

- (A) infusão intravenosa de bifosfonatos, visando aumentar a absorção óssea do cálcio circulante.
- (B) reposição intravenosa de Cálcio, para fortalecimento dos ossos.
- (C) reposição hormonal com testosterona, para indução da puberdade.
- (D) uso de hormônio de crescimento humano recombinante, visando efeito anabólico, análogo ao da puberdade.
- (E) reposição de colágeno oral, para substituição da produção defeituosa.

55

A Síndrome de Li-Fraumeni é uma síndrome de predisposição hereditária ao câncer de especial interesse no Brasil.

Considerando as diretrizes de rastreamento e acompanhamento para a Síndrome de Li-Fraumeni, assinale a afirmativa **incorreta**.

- (A) Apresenta alto risco para câncer de ovário.
- (B) Apresenta alto risco para câncer de mama, triplo positivo.
- (C) Quando um dos pais é portador de mutação do gene TP53, deve ser oferecido aos filhos, mesmo pré-adolescentes.
- (D) É uma contra indicação relativa ao uso de radioterapia.
- (E) É contra indicado o sequenciamento do gene TP53 em DNA extraído de sangue ou saliva, em paciente com leucemia.

56

A Doença de Gaucher (DG) é contemplada com um Protocolo Clínico e Diretriz Terapêutica (PCDT), sendo a primeira doença lisossomal a ser incluída em PCDT.

Apesar disso, ainda hoje há muito desconhecimento sobre os critérios diagnósticos e as possibilidades terapêuticas, e o geneticista pode ser chamado a auxiliar neste processo.

Sabendo disso, assinale a afirmativa correta.

- (A) A pesquisa das mutações N370S e L444P são sugeridas como investigação inicial de casos clinicamente suspeitos.
- (B) Resultados baixos da dosagem de beta-glicocerebrosidase em papel filtro, associados a elevação da quitotriosidase, são considerados com valor diagnóstico.
- (C) Só são candidatos ao tratamento somente pacientes com DG tipo I.
- (D) Optou-se por tratar todos os pacientes com diagnóstico de DG com enzima recombinante de produção nacional.
- (E) Todos os tratamentos disponíveis são terapias de reposição enzimática, com diferenças menores entre eles e não significativas para o paciente.

57

A investigação da deficiência intelectual (DI) avançou muito na última década, pela disponibilidade de meios diagnósticos novos. Entre as causas comuns de deficiência intelectual, foram descritas as mutações e deleções do gene SYNGAP1, responsável por cerca 0,75% dos casos de DI em uma série de casos publicada.

Considerando o fenótipo da doença causada por mutações do SYNGAP1, indique a característica que **não** é esperada.

- (A) Transtorno do Espectro Autista.
- (B) Torcicolo, displasia de quadril ou pés tortos.
- (C) Hiperamonemia com acidose.
- (D) Regressão do neurodesenvolvimento.
- (E) Epilepsia com crises do tipo atônico.

58

Mitocôndrias são estruturas essenciais de nossas células, envolvidas na produção de energia e diversos outros ciclos metabólicos. Cada mitocôndria carrega material genético, na forma de cópias de DNA mitocondrial, com pouco mais de 16 mil bases cada cópia, e com mecanismos de replicação e leitura diferentes do DNA nuclear.

Sobre as doenças mitocondriais, analise as afirmativas a seguir e assinale (V) para a verdadeira e (F) para a falsa.

- () São uma forma de herança ligada ao X, sendo transmitida pelas mães e acometendo somente os filhos homens.
- () São causa de surdez não-sindrômica.
- () Podem ter etiologia autossômica dominante.

As afirmativas são, na ordem apresentada, respectivamente,

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

59

A Síndrome do X-Frágil já foi descrita há mais de 70 anos, e é considerada uma causa comum de deficiência intelectual. Posteriormente, as mutações do gene FMR1 foram identificadas como causadoras da doença.

Considerando a Síndrome do X-Frágil, assinale a afirmativa correta.

- (A) A mutação completa, sem a metilação do gene FMR1, ocorre em homens assintomáticos.
- (B) Meninas só serão acometidas caso o pai tenha a mutação.
- (C) A doença é sempre causada por expansão do trinucleotídeo CGG.
- (D) A síndrome do X-Frágil se associa frequentemente a baixa estatura.
- (E) A macroorquidia, quando presente, é causa de infertilidade.

60

A fenilcetonúria é um dos erros inatos do metabolismo conhecidos há mais tempo, e foi a primeira doença investigada na triagem neonatal pelo teste do pezinho.

Sobre a doença, seu diagnóstico e tratamento, é correto afirmar que

- (A) é necessária a exclusão total da fenilalanina da dieta, já que mesmo níveis mínimos podem provocar intoxicação.
- (B) é indicada a suspensão do aleitamento materno tão logo a triagem neonatal aponte aumento da fenilalanina.
- (C) o resultado positivo da triagem neonatal deve ser confirmado com a dosagem sérica, com aumento de fenilalanina e da relação fenilalanina/tirosina.
- (D) mulheres com fenilcetonúria não precisam manter-se em dieta restrita, já que a placenta consegue metabolizar a fenilalanina com alta eficiência.
- (E) é uma doença autossômica recessiva rara, que no Brasil, sempre ocorre em famílias com consanguinidade parental ou de etnias de alto risco.

61

As síndromes de hipercrecimento, em grande parte, cursam com deficiência intelectual e outros acometimentos, porém há importantes diferenças entre elas, que auxiliam a suspeita diagnóstica a partir da clínica.

Assinale a opção que corresponde a uma associação verdadeira.

- (A) A síndrome de Marshal-Smith cursa geralmente com obesidade.
- (B) A síndrome de Sotos apresenta comumente atraso na idade óssea.
- (C) A síndrome de Beckwith-Wiedemann não costuma apresentar deficiência intelectual.
- (D) A síndrome de Klinefelter apresenta deficiência intelectual na maioria dos casos.
- (E) A síndrome de Phelan-McDermid é associada a hiperhidrose.

62

A Leucinoze é uma aminoacidopatia comum, que foi recentemente incluída no programa nacional de triagem neonatal. É doença metabólica grave, recessiva, associada a crises metabólicas ameaçadoras a vida, e com potencial para dano intelectual irreversível.

Considerando um neonato que reinterna na maternidade, com relato de letargia, odor adocicado nas secreções, com acidose metabólica grave, cuja triagem neonatal apresentou elevação da leucina – indique a medida mais correta para adoção imediata.

- (A) Uso de medicamentos para eliminação da amônia, visando reduzir a acidose e intoxicação.
- (B) Restrição de dieta, com eliminação imediata de toda proteína e fonte calórica, para redução do metabolismo e da produção de metabólitos tóxicos.
- (C) Restrição de dieta, com eliminação da amamentação, e oferta de hidratação com TIG elevada e aporte proteico controlado, com fórmula especial.
- (D) Encaminhamento para transplante hepático de urgência, como procedimento curativo.
- (E) Teste sérico, para confirmar a elevação da leucina e relações molares, antes da suspensão da amamentação, que só deve ser realizada após a confirmação do diagnóstico.

63

Os *microarrays*, para investigação de microdeleções e microduplicações, são uma importante ferramenta na investigação de doenças genéticas. Foram incluídos na linha de cuidados para pessoas com doenças raras, sendo prevista sua disponibilização nos centros de referência.

Em relação aos *microarrays*, assinale a opção que apresenta a melhor indicação clínica para o exame.

- (A) Displasias esqueléticas.
- (B) Investigação de erros metabólicos.
- (C) Investigação de mosaicismos de baixo grau.
- (D) Distúrbios do movimento tipo distonia.
- (E) Malformações congênitas múltiplas.

64

A Doença de Wilson é um erro inato do metabolismo, cuja fisiopatologia e tratamento já são conhecidos há mais de 50 anos. É uma doença frequente na prática do geneticista, acometendo crianças e adultos, interferindo no metabolismo do cobre, e com riqueza de manifestações.

Em relação ao tratamento e diagnóstico da Doença de Wilson, assinale a afirmativa correta.

- (A) Níveis normais de cobre na urina descartam o diagnóstico de Doença de Wilson.
- (B) A primeira linha de tratamento deve ser a redução da ingestão dietética de cobre.
- (C) A primeira linha de tratamento deve ser o transplante hepático.
- (D) A biópsia hepática é essencial para a confirmação do diagnóstico.
- (E) A primeira linha de tratamento pode ser realizado com sulfato de zinco.

65

As RASopatias podem ser definidas como um conjunto de doenças genéticas por mutações que afetam genes da via Ras/MAPK. Apresentam importante variabilidade entre si, porém algumas características são muito comuns ao grupo, facilitando o reconhecimento do grupo de doenças.

Assinale a característica que **não** é frequente na maioria das RASopatias.

- (A) Baixa estatura.
- (B) Cardiopatia estrutural, principalmente estenose valvar pulmonar.
- (C) Manchas café com leite.
- (D) Hipertelorismo ocular.
- (E) Deficiência intelectual moderada a grave.

66

A deficiência intelectual foi um dos eixos incluídos na linha de cuidados para pessoas vivendo com doenças raras e possui um protocolo diagnóstico próprio, publicado pelo Ministério da Saúde.

Na investigação etiológica da deficiência intelectual, assinale a afirmativa correta.

- (A) O cariótipo GTG é exame de primeira linha, na ausência de uma hipótese diagnóstica provável.
- (B) A RNM de encéfalo é indicada para investigação de todos os pacientes com deficiência intelectual.
- (C) O rastreio de doenças metabólicas tratáveis deve ser realizado na investigação de todas as deficiências intelectuais.
- (D) Pacientes sem fenótipo reconhecível podem ser submetidos a exames de *microarray* e sequenciamento completo do exoma, independente da seqüência.
- (E) A Tomografia Computadorizada de Crânio deve ser realizada em todos os pacientes com macrocefalia, microcefalia, epilepsia ou neuroregressão.

67

Em relação ao diagnóstico pré-natal das aneuploidias, há diferentes métodos disponíveis, para rastreio e diagnóstico, com capacidades muito distintas.

A ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre ainda é o teste mais utilizado na população brasileira, muitas vezes isoladamente. Dessa forma, é importante conhecer suas capacidades e limitações.

Em relação à ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre, assinale a afirmativa correta.

- (A) Ela é altamente específica para a síndrome de Down.
- (B) Pode ser realizada entre 10 e 14 semanas de idade gestacional.
- (C) Pode ser utilizada para o rastreio das síndromes de Down, Patau e Turner.
- (D) Um resultado de alto risco pode descartar a necessidade de confirmação citogenética, caso a gestante tenha mais de 40 anos.
- (E) Apresenta um índice de falso positivo de 5%.

68

As displasias esqueléticas são um grupo grande e bastante heterogêneo de doenças. Atualmente, muitas são detectadas ainda durante a gestação, porém o diagnóstico etiológico é desafiador.

Em relação a avaliação pré-natal das *displasias esqueléticas*, assinale a afirmativa correta.

- (A) O teste bioquímico de risco fetal detecta as displasias esqueléticas.
- (B) A presença de fêmures encurtados, em gancho de telefone, é definidora do diagnóstico de acondroplasia.
- (C) A Cornélia de Lange pode ser confirmada através do cariótipo de líquido amniótico.
- (D) A avaliação da relação entre as circunferências torácica e craniana e entre as circunferências torácica e abdominal é importante para determinar a viabilidade fetal.
- (E) A hipomineralização com fraturas de costela é patognômica da osteogênese imperfeita.

69

Os Scores de Risco Poligênico são alvo de grande interesse de diversos grupos de pesquisa, para investigação de predisposição ao câncer, diabetes, hipertensão, transtornos psiquiátricos, entre outros. A avaliação de centenas a milhares de variantes, cada uma com pequeno efeito individual, pode apontar um efeito final muito relevante.

Considerando os *Scores de Risco Poligênico*, assinale a afirmativa correta.

- (A) Scores de risco poligênico desenvolvidos em outras populações se aplicam bem a população brasileira.
- (B) Scores de risco poligênico são ferramentas interessantes para a investigação de doenças ultra raras.
- (C) Um score de risco poligênico só pode ser realizado com o sequenciamento completo do genoma.
- (D) Um score de risco poligênico, por lidar com variantes de baixo impacto, é útil principalmente para doenças com baixa herdabilidade.
- (E) Um score de risco poligênico para câncer pode apontar um risco tumoral tão grande quanto o de uma síndrome monogênica de predisposição hereditária ao câncer.

70

A triagem neonatal para imunodeficiência combinada grave (SCID) pela quantificação de TRECs é utilizada há mais de 10 anos em alguns países, e entrou para a quarta fase do novo programa de triagem neonatal.

Considerando sua inclusão futura na rotina da triagem, é importante que o geneticista possa oferecer suporte para diagnóstico e manejo destes pacientes.

A esse respeito, analise as afirmativas a seguir.

- I. O tratamento de escolha da SCID é o transplante de medula óssea, o mais brevemente possível.
- II. A única doença detectada pelo método é a SCID.
- III. Os pacientes acometidos pela SCID podem desenvolver reações muito graves caso recebam a vacina BCG

Está correto o que se afirma em

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

Realização

