

NOME DO CANDIDATO

ASSINATURA DO CANDIDATO

RG DO CANDIDATO

LEIA COM ATENÇÃO AS INSTRUÇÕES ABAIXO**INSTRUÇÕES GERAIS**

- I. Nesta prova, você encontrará 09 (nove) páginas numeradas sequencialmente, contendo 50 (cinquenta) questões correspondentes às seguintes disciplinas: Língua Portuguesa (10 questões), Raciocínio Lógico e Matemático (05 questões), Legislação Aplicada à EBSERH (05 questões), Legislação Aplicada ao SUS (05 questões) e Conhecimentos Específicos (25 questões).
- II. Verifique se seu nome e número de inscrição estão corretos no cartão de respostas. Se houver erro, notifique o fiscal.
- III. Assine e preencha o cartão de respostas nos locais indicados, com caneta azul ou preta.
- IV. Verifique se a impressão, a paginação e a numeração das questões estão corretas. Caso observe qualquer erro, notifique o fiscal.
- V. Você dispõe de 4 (quatro) horas para fazer esta prova. Reserve os 20 (vinte) minutos finais para marcar o cartão de respostas.
- VI. O candidato só poderá retirar-se do setor de prova 2(duas) horas após seu início.
- VII. O candidato não poderá levar o caderno de questões. O caderno de questões será publicado no site do IBFC, no prazo recursal contra gabarito.
- VIII. Marque o cartão de respostas cobrindo fortemente o espaço correspondente à letra a ser assinalada, conforme o exemplo no próprio cartão de respostas.
- IX. A leitora óptica não registrará as respostas em que houver falta de nitidez e/ou marcação de mais de uma alternativa.
- X. O cartão de respostas não pode ser dobrado, amassado, rasurado ou manchado. Exceto sua assinatura, nada deve ser escrito ou registrado fora dos locais destinados às respostas.
- XI. Ao terminar a prova, entregue ao fiscal o cartão de respostas e este caderno. As observações ou marcações registradas no caderno não serão levadas em consideração.
- XII. É terminantemente proibido o uso de telefone celular, pager ou similares.

Boa Prova!

DESTAQUE AQUI

Nome:

Assinatura do Candidato:

Inscrição:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
<input type="checkbox"/>																			
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
<input type="checkbox"/>																			
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50										
<input type="checkbox"/>																			

RASCUNHO

Para responder às questões de 1 a 3, leia o texto abaixo.

As raízes do racismo

Drauzio Varella

Somos seres tribais que dividem o mundo em dois grupos: o "nosso" e o "deles". Esse é o início de um artigo sobre racismo publicado na revista "Science", como parte de uma seção sobre conflitos humanos, leitura que recomendo a todos.

Tensões e suspeições intergrupais são responsáveis pela violência entre muçulmanos e hindus, católicos e protestantes, palestinos e judeus, brancos e negros, heterossexuais e homossexuais, corintianos e palmeirenses.

Num experimento clássico dos anos 1950, psicólogos americanos levaram para um acampamento adolescentes que não se conheciam.

Ao descer do ônibus, cada participante recebeu aleatoriamente uma camiseta de cor azul ou vermelha. A partir desse momento, azuis e vermelhos faziam refeições em horários diferentes, dormiam em alojamentos separados e formavam equipes adversárias em todas as brincadeiras e práticas esportivas.

A observação precisou ser interrompida antes da data prevista, por causa da violência na disputa de jogos e das brigas que irrompiam entre azuis e vermelhos.

Nos anos que se seguiram, diversas experiências semelhantes, organizadas com desconhecidos reunidos de forma arbitrária, demonstraram que consideramos os membros de nosso grupo mais espertos, justos, inteligentes e honestos do que os "outros".

Parte desse prejulgamento que fazemos "deles" é inconsciente. Você se assusta quando um adolescente negro se aproxima da janela do carro, antes de tomar consciência de que ele é jovem e tem pele escura, porque o preconceito contra homens negros tem raízes profundas.

Nos últimos 40 anos, surgiu vasta literatura científica para explicar por que razão somos tão tribais. Que fatores em nosso passado evolutivo condicionaram a necessidade de armar ligações que não encontram justificativa na civilização moderna? Por que tanta violência religiosa? Qual o sentido de corintianos se amarem e odiarem palmeirenses?

Seres humanos são capazes de colaborar uns com os outros numa escala desconhecida no reino animal, porque viver em grupo foi essencial à adaptação de nossa espécie. Agrupar-se foi a necessidade mais premente para escapar de predadores, obter alimentos e construir abrigos seguros para criar os filhos.

A própria complexidade do cérebro humano evoluiu, pelo menos em parte, em resposta às solicitações da vida comunitária.

Pertencer a um agrupamento social, no entanto, muitas vezes significou destruir outros. Quando grupos antagônicos competem por território e bens materiais, a habilidade para formar coalizões confere vantagens logísticas capazes de assegurar maior probabilidade de sobrevivência aos descendentes dos vencedores.

A contrapartida do altruísmo em relação aos "nossos" é a crueldade dirigida contra os "outros".

Na violência intergrupais do passado remoto estão fincadas as raízes dos preconceitos atuais. As interações negativas entre nossos antepassados deram origem aos comportamentos preconceituosos de hoje, porque no tempo deles o contato com outros povos era tormentoso e limitado.

Foi com as navegações e a descoberta das Américas que indivíduos de etnias diversificadas foram obrigados a conviver, embora de forma nem sempre pacífica. Estaria nesse estranhamento a origem das idiosincrasias contra negros e índios, por exemplo, povos fisicamente diferentes dos colonizadores brancos.

Preconceito racial não é questão restrita ao racismo, faz parte de um fenômeno muito mais abrangente que varia de uma cultura para outra e que se modifica com o passar do tempo. Em apenas uma geração, o apartheid norte-americano foi combatido a ponto de um negro chegar à Presidência do país.

O preconceito contra "eles" cai mais pesado sobre os homens, porque eram do sexo masculino os guerreiros que atacavam nossos ancestrais. Na literatura, essa constatação recebeu o nome de hipótese do guerreiro masculino.

A evolução moldou nosso medo de homens que pertencem a outros grupos. Para nos defendermos deles, criamos fronteiras que agrupam alguns e separam outros em obediência a critérios de cor da pele, religião, nacionalidade, convicções políticas, dialetos e até times de futebol.

Demarcada a linha divisória entre "nós" e "eles", discriminamos os que estão do lado de lá. Às vezes com violência.

1) Considere as afirmações abaixo.

- I. O autor afirma que a ciência comprova que há, naturalmente, grupos superiores a outros e isso justifica o racismo.
- II. O autor afirma que apenas os homens tribais, não evoluídos, apresentam preconceito.

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) I e II
- d) nenhuma

2) Considere as afirmações abaixo.

- I. De acordo com o texto, o homem tem tendência a se agrupar, tendo como base sempre a cor da pele e as características físicas.
- II. O intuito da experiência científica dos psicólogos americanos na década de 1950 era obter dados que ajudassem a descrever o comportamento humano.

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) I e II
- d) nenhuma

3) Considere o período e as afirmações abaixo.

Estaria nesse estranhamento a origem das idiosincrasias contra negros e índios, por exemplo, povos fisicamente diferentes dos colonizadores brancos.

- I. O uso do futuro do pretérito do verbo "estar" indica falta de certeza quanto à origem do preconceito contra outros povos.
- II. O adjetivo "idiosincrasias" pode ser substituído, sem alteração de sentido, por agressões.

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) I e II
- d) nenhuma

4) Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas.

- I. O médico atende _____ cinco anos naquela clínica.
- II. Devemos obedecer _____ regras do hospital.

- a) a – as
- b) a – às
- c) há – às
- d) há – as

5) Considere as orações abaixo.

- I. É necessário calma.
- II. Conhecemos lugares o mais lindos possível.

A concordância está correta em

- a) somente I
- b) somente II
- c) I e II
- d) nenhuma

6) Considere as orações abaixo e assinale a alternativa correta.

- I. O rápido garoto terminou o exercício.
 - II. O garoto anda muito rápido.
- a) Em I e II, "rápido" é um advérbio.
 - b) Em I e II, "rápido" é um adjetivo.
 - c) Em I, "rápido" é advérbio e, em II, é adjetivo.
 - d) Em I, "rápido" é adjetivo e, em II, é advérbio.

7) Considere o período e as afirmações abaixo.

Os estudantes que praticam atividades físicas sempre sentem-se mais dispostos.

- I. Se a oração subordinada fosse colocada entre vírgulas, não haveria qualquer alteração de sentido.
- II. Deveria ter sido usada a próclise.

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) I e II
- d) nenhuma

8) Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas.

- I. Há um conflito, pois as ideias dele vão _____ minhas.
 II. O doutor não estava _____ do caso.
 a) de encontro às – a par
 b) de encontro às – ao par
 c) ao encontro das – a par
 d) ao encontro das – ao par

9) Considere as orações abaixo.

- I. Prescreveu-se vários medicamentos.
 II. Trata-se de doenças graves.

A concordância está correta em

- a) somente I
 b) somente II
 c) I e II
 d) nenhuma

10) Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas.

- I. Espera-se que o rapaz tenha bom _____.
 II. O paciente corre risco _____.

- a) censo – eminente
 b) censo – iminente
 c) senso – eminente
 d) senso – iminente

RACIOCÍNIO LÓGICO E MATEMÁTICO

11) Marcia recebeu seu salário e gastou $\frac{3}{8}$ no mercado e um

quinto do restante com vestuário, e ainda lhe sobrou do salário R\$ 1400,00. O salário que Marcia recebeu é igual a:

- a) Um valor menor que R\$ 2.500,00
 b) R\$ 2.800,00
 c) Um valor entre R\$ 2.500,00 e R\$ 2.750,00
 d) Um valor maior que R\$ 2.800,00

12) Dois candidatos A e B disputaram um cargo numa empresa. Os funcionários da empresa poderiam votar nos dois ou em apenas um deles ou em nenhum deles. O resultado foi o seguinte: 55% dos funcionários escolheram o candidato A, 75% escolheram o candidato B, 10% dos votos foram em branco. Pode-se afirmar então que o total de funcionários que escolheram somente um dentre os dois candidatos foi de:

- a) 50%
 b) 40%
 c) 90%
 d) 120%

13) Se o valor lógico de uma proposição p é verdadeiro e o valor lógico de uma proposição q é falso então o valor lógico da proposição composta $[(p \rightarrow q) \vee \sim p] \wedge \sim q$ é:

- a) Falso e verdadeiro
 b) Verdadeiro
 c) Falso
 d) Inconclusivo

14) Seja a proposição p: Maria é estagiária e a proposição q: Marcos é estudante. A negação da frase “Maria é estagiária ou Marcos é estudante” é equivalente a:

- a) Maria não é estagiária ou Marcos não é estudante.
 b) Se Maria não é estagiária, então Marcos não é estudante.
 c) Maria não é estagiária, se e somente se, Marcos não é estudante.
 d) Maria não é estagiária e Marcos não é estudante.

15) Sejam as afirmações:

- I. Se o valor lógico de uma proposição p é falso e o valor lógico de uma proposição q é verdadeiro, então o valor lógico da conjunção entre p e q é verdadeiro.
 II. Se todo X é Y, então todo Y é X.
 III. Se uma proposição p implica numa proposição q, então a proposição q implica na proposição p.

Pode-se afirmar que são verdadeiras:

- a) Todas
 b) Somente duas delas
 c) Somente uma delas
 d) Nenhuma

16) Considerando a Lei nº 12.550, de 15 de dezembro de 2011, que autoriza o Poder Executivo a criar a empresa pública denominada Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares – EBSEERH, assinale a alternativa incorreta:

- a) A EBSEERH não é autorizada a patrocinar entidade fechada de previdência privada.
 b) A integralização do capital social será realizada com recursos oriundos de dotações consignadas no orçamento da União, bem como pela incorporação de qualquer espécie de bens e direitos suscetíveis de avaliação em dinheiro.
 c) No desenvolvimento de suas atividades de assistência à saúde, a EBSEERH observará as orientações da Política Nacional de Saúde, de responsabilidade do Ministério da Saúde.
 d) A EBSEERH terá sede e foro em Brasília, Distrito Federal, e poderá manter escritórios, representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação.

17) Considerando a Lei nº 12.550, de 15 de dezembro de 2011, analise os itens abaixo e a seguir assinale a alternativa correta:

- I. É dispensada a licitação para a contratação da EBSEERH pela administração pública para realizar atividades relacionadas ao seu objeto social.
 II. O lucro líquido da EBSEERH será reinvestido para atendimento do objeto social da empresa, excetuadas as parcelas decorrentes da reserva legal e da reserva para contingência.
 III. Ficam as instituições públicas federais de ensino e instituições congêneres impedidas de ceder à EBSEERH, no âmbito e durante a vigência de um contrato com esta empresa, quaisquer bens e direitos.
 a) Apenas I e II estão corretos
 b) I, II e III estão corretos.
 c) Apenas II está correto.
 d) Todas os itens mencionados são incorretos.

18) Considerando o Decreto nº 7.661, de 28 de dezembro de 2011, que aprovou o Estatuto Social da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares –EBSEERH, assinale a alternativa incorreta:

- a) Três membros indicados pelo Ministro de Estado da Educação farão parte do Conselho de Administração da EBSEERH.
 b) Fará parte do Conselho de Administração da EBSEERH um membro indicado pela Associação Nacional dos Dirigentes das Instituições Federais de Ensino Superior, sendo reitor de universidade federal ou diretor de hospital universitário federal.
 c) O prazo de gestão dos membros do Conselho de Administração será de dois anos contados a partir da data de publicação do ato de nomeação, podendo ser reconduzidos por igual período.
 d) A Presidência do Conselho de Administração da EBSEERH será exercida por qualquer um de seus membros, mediante escolha pelo próprio Conselho.

19) Considerando o Decreto nº 7.661, de 28 de dezembro de 2011, que aprovou o Estatuto Social da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares –EBSEERH, assinale a alternativa incorreta:

- a) A EBSEERH será supervisionada pelo Ministério de Estado da Educação.
 b) Opinar sobre as linhas gerais das políticas, diretrizes e estratégias da EBSEERH, orientando o Conselho de Administração e a Diretoria Executiva no cumprimento de suas atribuições é atribuição do Conselho Fiscal da EBSEERH.
 c) A EBSEERH será administrada por uma Diretoria Executiva, composta pelo Presidente e até seis Diretores, todos nomeados e destituíveis, a qualquer tempo.
 d) O órgão de auditoria interna da EBSEERH vincula-se diretamente ao Conselho de Administração.

20) De acordo com o Regimento Interno da EBSEERH, editar normas necessárias ao funcionamento dos órgãos e serviços da empresa, bem como aprovar a regulamentação do quadro de pessoal de cada diretoria, é competência:

- a) Do Conselho de Administração da EBSEERH
- b) Do Conselho Consultivo da EBSEERH
- c) Do presidente da EBSEERH
- d) Do Conselho Fiscal da EBSEERH.

LEGISLAÇÃO APLICADA AO SUS

21) A notificação e investigação de casos de doenças e agravos que constam da lista nacional de doenças de notificação compulsória alimentam um dos sistemas de informação em saúde do Brasil, denominado:

- a) Sistema Nacional de Agravos de Notificação Compulsória (SINASC).
- b) Sistema Nacional de Morbidade e Mortalidade (SIM).
- c) Sistema de Informação de Agravos de Notificação (SINAN).
- d) Sistema de Informações Gerenciais de Doenças de notificação compulsória (SIG-NC).

22) A lei 8080/1990 **NÃO** incluiu no campo de atuação do Sistema Único de Saúde-SUS:

- a) A participação na formulação da política e na execução de ações de combate à fome e distribuição de renda.
- b) A ordenação da formação de recursos humanos na área de saúde.
- c) A vigilância nutricional e orientação alimentar.
- d) A colaboração na proteção do meio ambiente.

23) Sobre a Resolução 453/2012 do Conselho Nacional da Saúde, que define funcionamento dos conselhos de saúde, assinale a alternativa **incorreta**:

- a) A cada eleição, os segmentos de representações de usuários, trabalhadores e prestadores de serviços, ao seu critério, promovem a renovação de, no mínimo, 50% de suas entidades representativas.
- b) Compete aos conselheiros examinar propostas e denúncias de indícios de irregularidades, nas ações e aos serviços de saúde.
- c) O tempo de mandato dos conselheiros será definido pelas respectivas representações.
- d) O conselho de saúde terá poder de decisão sobre o seu orçamento e não será mais apenas o gerenciador de suas verbas.

24) Segundo o Decreto Presidencial nº 7.508, de 28 de junho de 2011, a descrição geográfica da distribuição de recursos humanos e de ações e serviços de saúde ofertados pelo SUS e pela iniciativa privada, considerando-se a capacidade instalada existente, os investimentos e o desempenho aferido a partir dos indicadores de saúde do sistema é a definição de

- a) Pactuação Integrada em Saúde.
- b) Rede hierarquizada em Saúde.
- c) Rede de Atenção à Saúde.
- d) Mapa da Saúde.

25) Considerando a lei 8142/1990, analise os itens abaixo e a seguir assinale a alternativa correta:

- I. A Conferência de Saúde reunir-se-á a cada 2 (dois) anos com a representação dos vários segmentos sociais, para avaliar a situação de saúde e propor as diretrizes para a formulação da política de saúde nos níveis correspondentes, convocada pelo Poder Executivo ou, extraordinariamente, pelo Conselho de Saúde.
 - II. O Conselho de Saúde, em caráter permanente e deliberativo, órgão colegiado composto por representantes do governo, prestadores de serviço, profissionais de saúde e usuários, atua na formulação de estratégias e no controle da execução da política de saúde na instância correspondente, inclusive nos aspectos econômicos e financeiros, cujas decisões serão homologadas pelo chefe do poder legalmente constituído em cada esfera do governo.
 - III. O Conselho Nacional de Secretários de Saúde - CONASS e o Conselho Nacional de Secretários Municipais de Saúde CONASEMS terão representação no Conselho Nacional de Saúde. A representação dos usuários nestes conselhos será definida pelos próprios conselhos.
 - IV. A representação dos usuários nos Conselhos de Saúde e Conferências de Saúde será paritária em relação ao conjunto dos demais segmentos.
 - V. As Conferências de Saúde e os Conselhos de Saúde terão sua organização e normas de funcionamento definidas em regimento próprio aprovados pelas respectivas secretarias municipais, estaduais ou Ministério da Saúde.
- a) I,II,III, IV e V estão corretas.
 - b) Apenas II e IV estão corretas
 - c) Apenas I,II,IV e V estão corretas.
 - d) Apenas II, IV e V estão corretas.

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

26) A descoberta da estrutura do DNA (Ácido Desoxirribonucleico) completou 60 anos em 25 de abril de 2013, contribuindo para o mais importante avanço da biologia molecular durante o século XX. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. O Ácido Desoxirribonucleico (DNA) foi primeiramente descoberto em 1869 pelo bioquímico alemão Johann Friedrich Miescher. Ele isolou de leucócitos humanos uma substância rica em fósforo e nitrogênio, denominada na época de nucleína, atualmente conhecida como ácido nucleico.
- II. A revista científica "Nature" divulgou no dia 25 de abril de 1953 o artigo "Estrutura do ácido desoxirribonucleico", assinado pelo britânico Francis Crick e o americano James Watson. O artigo descreve pela primeira vez a estrutura de dupla hélice do DNA e conferiu aos autores o prêmio Nobel de Medicina e Fisiologia em 1962.
- III. Na mesma data, a revista "Nature" publica o artigo "Configuração molecular em timonucleato de sódio", escrito pelos britânicos Rosalind Franklin e Ray Gosling, na qual decreve evidências adicionais da natureza helicoidal da estrutura dos ácidos nucleicos através de estudos de difração de raios-X.
- IV. A molécula de DNA é constituída por duas cadeias de nucleotídeos. Esses, por sua vez, são compostos por um grupo fosfato, uma molécula de açúcar de cinco carbonos denominado desoxirribose e as bases nitrogenadas que podem ser adenina (A), citosina (C), guanina (G) e timina (T). A e G têm estrutura de dois anéis, característica de um tipo de substância chamada purina, enquanto C e T têm a estrutura com somente um anel, característica relacionada às pirimidinas. O pareamento complementar é sempre de uma purina com uma pirimidina: A sempre parecia com C, através de duas pontes de hidrogênio, e G sempre parecia com T, por três pontes de hidrogênio.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) I, II e III apenas.
- c) III e IV apenas.
- d) I, II e IV apenas.

27) Meiose é o nome dado ao processo de divisão celular através do qual uma célula tem o seu número de cromossomos reduzido pela metade. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A meiose é composta por duas divisões nucleares sucessivas com apenas uma rodada de replicação do DNA, que produz quatro células-filhas haplóides de uma célula inicial diplóide. Os óvulos e espermatozóides são produzidos na meiose I.
- II. O *crossing-over*, processo definido como a troca de material genético entre cromossomos homólogos pareados, ocorre na meiose II. A relação existente entre meiose e variabilidade genética é principalmente devida à ocorrência de *crossing-over*.
- III. O processo de *crossing-over* pode ocorrer em qualquer lugar ao longo do cromossomo. Eles não são distribuídos uniformemente, porém existem sítios de recombinação chamados de hot spots, onde a quebra do DNA de dupla fita é induzido preferencialmente por uma endonuclease meiótica chamada Spo11.
- IV. A anáfase I é caracterizada pela ascensão polar dos cromossomos homólogos. É nessa etapa que ocorre a disjunção dos pares homólogos duplicados (constituídos por duas cromátides unidas pelo centrômero). Cada cromossomo, com suas cromátides-irmãs, migra para os pólos opostos.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) I e III apenas.
- c) II, III e IV apenas.
- d) III e IV apenas.

28) O ciclo celular é dividido em 4 etapas: fase G1, fase S, fase G2 e mitose. O controle da divisão celular é feito em pontos específicos do ciclo celular, denominados checkpoints. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A apoptose, também conhecida como morte celular programada, pode ser ativada no ponto de controle G1/S caso sejam detectados erros irreparáveis ao DNA.
- II. A proteína 16 (p16), classificada como uma proteína supressora de tumor, tem a função de induzir a apoptose nas células com danos no DNA, impedindo que as mesmas entrem em mitose e complete a divisão celular. Devido ao seu papel-chave na manutenção da integridade do genoma, a p16 recebeu a denominação de "guardião do genoma".
- III. As quinases dependentes de ciclinas (CDKs) são responsáveis pelo controle dos checkpoints na fase S e mitose. CDK2 é uma das responsáveis pela regulação da entrada da célula na fase S e a replicação do DNA, enquanto que a CDK1 é essencial para o controle da mitose.
- IV. As proteínas inibidoras de CDKs (CKIs) inibem as CDKs -1, -2, -4 e -6, sendo conhecidas como p21, p27 e p57.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, III e IV apenas.
- b) II e III apenas.
- c) II e IV apenas.
- d) I, II e III apenas.

29) Todos os organismos eucariontes apresentam moléculas de DNA condensadas na forma de cromossomos. Um sistema de empacotamento altamente organizado é necessário para que o DNA caiba dentro de um cromossomo. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. As histonas são proteínas que se ligam ao DNA e fazem seu empacotamento em unidades estruturais chamadas de nucleossomos. Cada nucleossomo possui 8 histonas, 2 de cada classe: H2A, H2B, H3 e H4. Cada nucleossomo enovela de 140 a 150 pb (pares de bases) de DNA.
- II. O genoma humano apresenta 3200 Mb (mega bases) e estima-se, aproximadamente, 30.000 - 40.000 genes.
- III. Regiões intergênicas são locais do genoma humano que se localizam entre os genes, ricas em sequências repetitivas, conhecidas como DNA satélite.
- IV. O DNA satélite está localizado em sua maior parte nas regiões teloméricas e centroméricas do cromossomo. Está dividido em dois tipos de repetições em tandem: minissatélite (unidades de repetições de 25 pb ou mais) e microsatélite (unidades de repetições de 13 pb ou menos).

Quais afirmativas estão corretas:

- a) I e IV apenas.
- b) II e III apenas.
- c) I, II, III e IV.
- d) I, II e III apenas.

30) Os materiais biológicos manuseados em laboratórios são na maioria das vezes, fontes de acidentes e contaminação. As boas práticas em laboratório, seguindo as regras de biossegurança devem ser adotadas para minimizar a ocorrência destes eventos. Os organismos geneticamente modificados (OGMs), manipulados em laboratório, pertencem a quatro classes de risco, conforme o nível contenção necessário. Estes níveis de contenção são denominados níveis de biossegurança (NB). Analise as afirmativas a seguir e assinale a(s) alternativa(s) incorreta(s).

- I. O nível de biossegurança 1 (NB-1) é o nível de contenção que se aplica aos laboratórios onde são manipulados os OGMs da classe de risco 1 (CR-1). As instalações NB-1 devem ser desenhadas de modo a permitir fácil limpeza e descontaminação. Os OGMs serão manipulados em áreas sinalizadas com o símbolo universal de risco biológico, com acesso restrito à equipe técnica e de apoio ou de pessoas autorizadas.
- II. O nível de biossegurança 2 (NB-2) é o nível de contenção que se aplica aos laboratórios onde são manipulados os OGM CR-2. As instalações e procedimentos exigidos para o NB-2 devem atender às especificações estabelecidas para o NB-1 acrescidas da necessidade de haver uma autoclave disponível em seu interior, de modo a permitir a descontaminação de todo o material antes do descarte, sem o trânsito do OGM por corredores e outros espaços não controlados. Deve-se sempre utilizar cabines de segurança biológica (Classe I ou II) e colocar um aviso sinalizando o nível de risco, além de identificar o OGM.
- III. Exemplos de OGMs CR-1 e -2 são bactérias *Escherichia coli* das cepas DH10B e DH5a e *Paracoccidoides brasiliensis*, respectivamente.
- IV. O tratamento dos resíduos contendo OGM CR-1 e -2 pode ser externo, ou seja, realizado por empresas licenciadas junto aos órgãos competentes, desde que os resíduos sejam devidamente acondicionados para transporte.

Está (ão) incorreta(s) a(s) afirmativa(s):

- a) I apenas.
- b) IV apenas.
- c) II e III apenas.
- d) III e IV apenas.

31) O diagnóstico pré-natal permite a detecção de doenças genéticas ainda durante a gravidez. Ele antecipa aos casais o conhecimento da saúde genética do feto e permite opções de conduta. A coleta de células fetais pode ser através da amniocentese, vilosidades coriônicas e sangue do cordão umbilical. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A amniocentese consiste na obtenção do líquido amniótico que banha o feto através da punção da cavidade amniótica. As células fetais presentes no líquido amniótico podem ser analisadas rapidamente pela técnica de citogenética molecular denominada hibridização in situ por fluorescência (FISH), ou cultivadas por alguns dias para a realização de estudos cromossômicos através de cariótipo.
- II. Os vilos coriais ou vilosidades coriônicas podem ser obtidos por via transabdominal a partir de 10-11 semanas de gestação. Após a biópsia, os vilos coriais passam por uma breve cultura de 24h para posteriormente ser realizado o estudo dos cromossomos através de cariótipo. Este exame permite que o resultado esteja disponível em um estágio mais inicial da gestação do que a amniocentese.
- III. O DNA extraído de líquido amniótico, vilos coriais ou sangue fetal é utilizado para realização de um conjunto de testes pela Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) para o diagnóstico de anormalidades cromossômicas numéricas (trissomias, monossomias) e/ou estruturais (macro e microdeleções) de cromossomos específicos pré-determinados.
- IV. O genoma fetal pode ser analisado através do sangue periférico materno (plasma), tendo informações sobre o número normal ou anormal dos cromossomos 13, 18, 21, XX e XY do feto através da técnica de sequenciamento específico de regiões geneticamente variáveis (SNPs). Outras técnicas de biologia molecular não invasivas estão em fase de pesquisa experimental tais como espectrometria de massas (MALDI-TOF) e microarranjos cromossomais.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e IV apenas.
- b) I, II e III apenas.
- c) II e III apenas.
- d) I, II, III e IV.

32) Os métodos laboratoriais de análise de proteínas comumente usados são a eletroforese de proteínas séricas (EPS), a cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), a cromatografia gasosa (CG) e a imunoistoquímica (IQ). Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A EPS é um método simples, que permite separar proteínas do plasma humano em frações, de acordo com suas cargas elétricas. Sua interpretação traz informações úteis ao médico, sendo importante para a investigação de anormalidades proteicas presentes no sangue. A hipoalbuminemia e a hipergamaglobulinemia são exemplos de doenças diagnosticadas por essa técnica.
- II. HPLC tem sido empregada na determinação de diversas substâncias, especialmente aminoácidos. Após processo de extração e preparação, a amostra é injetada em coluna especialmente construída para separar os componentes da amostra, de acordo com sua afinidade física ou química. As características da coluna e do líquido, injetado sob alta pressão, vão permitir maior ou menor retenção dos componentes da amostra, fazendo com que eles se separem. O diagnóstico de talassemias pode ser realizado por essa técnica.
- III. A CG é uma técnica semelhante à HPLC. Para que a amostra se desloque através da coluna é usado, ao invés de líquido, um gás inerte. O tempo de retenção de cada componente da amostra varia, o que permite a separação e posterior quantificação de seus componentes. Essa técnica é utilizada para determinação de ácidos graxos plasmáticos, por exemplo.
- IV. A IQ se refere ao processo de localizar proteínas em células de uma amostra de tecido, explorando o princípio da ligação específica de anticorpos a antígenos no tecido biológico. Permite o estudo de numerosas proteínas associadas à adesão celular, agentes infecciosos, apoptose, proliferação celular, oncogenes, fatores de crescimento e genes supressores de tumor entre outros.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) I e IV apenas.
- c) I, II, III e IV.
- d) II, III e IV apenas.

33) A metodologia ilustrada abaixo na figura 1 revolucionou a genética molecular. A partir de 1990, essa técnica foi aperfeiçoada e foi possível realizar a amplificação seletiva de sequências de DNA de pacientes, tornando-se um instrumento rotineiro nos laboratórios de diagnósticos. Analise a figura abaixo juntamente com as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

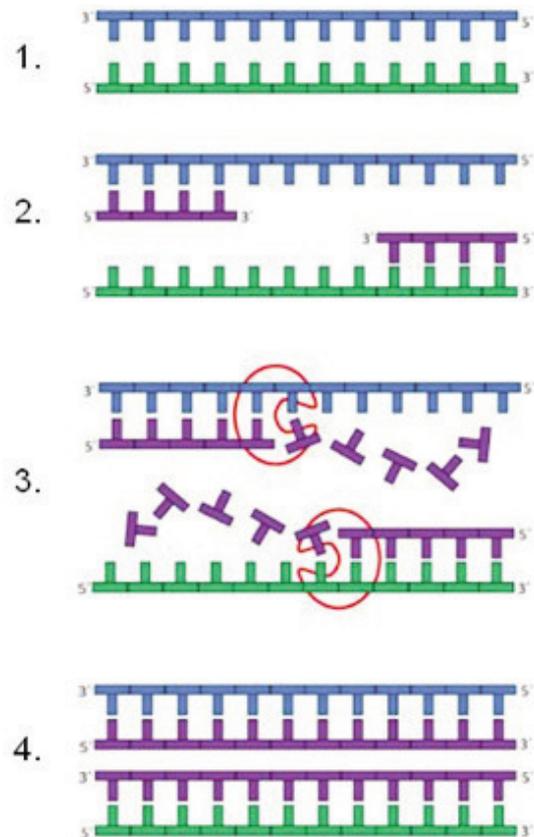


Figura 1. Técnica utilizada para amplificação do DNA

- I. A metodologia descrita na figura acima é denominada hibridização in situ por fluorescência (FISH). As etapas da técnica enumeradas na figura são: 1. Desnaturação; 2. Anelamento dos iniciadores; 3. Taq DNA polimerase alonga os iniciadores da fita simples de DNA; 4. Replicação da fita molde de DNA. Doenças que podem ser diagnosticadas por essa metodologia são a doença de Huntington e a distrofia muscular de Duchenne.
- II. A metodologia descrita na figura acima é denominada reação em cadeia da polimerase (PCR). As etapas da técnica enumeradas na figura são: 1. Desnaturação; 2. Taq DNA polimerase alonga os iniciadores da fita simples de DNA; 3. Anelamento dos iniciadores; 4. Replicação da fita molde de DNA. Doenças que podem ser diagnosticadas por essa metodologia são a síndrome de Down e sarcoma de Ewing.
- III. A metodologia descrita na figura acima é denominada reação em cadeia da polimerase (PCR). As etapas da técnica enumeradas na figura são: 1. Desnaturação; 2. Anelamento dos iniciadores; 3. Taq DNA polimerase alonga os iniciadores da fita simples de DNA; 4. Replicação da fita molde de DNA. Dentre as limitações, é necessário que a sequência de DNA a amplificar seja conhecida, para que possam ser sintetizados os iniciadores específicos.
- IV. A metodologia descrita na figura acima é denominada hibridização in situ por fluorescência (FISH). As etapas da técnica enumeradas na figura são: 1. Anelamento dos iniciadores; 2. Desnaturação; 3. Taq DNA polimerase alonga os iniciadores da fita simples de DNA; 4. Replicação da fita molde de DNA. Uma das vantagens da técnica é não ter a necessidade de conhecer a sequência de DNA a amplificar, pois os iniciadores não precisam ser específicos.

Está correta a afirmativa:

- a) I apenas.
- b) II apenas.
- c) III apenas.
- d) IV apenas.

34) A promessa da terapia gênica apoia-se na existência de métodos laboratoriais bem estabelecidos para introduzir os genes nas células. As técnicas disponíveis se dividem em métodos físicos e dependentes de vetores. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. Os métodos físicos incluem os lipossomos, métodos mediados por receptores e eletroporação.
- II. Os métodos dependentes de vetores usam vírus modificados por engenharia genética, como os retrovírus, adenovírus, herpesvírus e lentivírus. Comparados aos métodos físicos, eles são muito mais eficientes para inserir o DNA estranho em uma boa proporção das células-alvo.
- III. Os vetores integradores, como os adenovírus, integram o gene transferido em um cromossomo da célula hospedeira, garantindo que todas as células-filhas conterão uma cópia desse gene.
- IV. Os alvos mais fáceis para amplificação gênica são as doenças em que o nível exato de expressão do gene introduzido não é importante, e um nível baixo poderia ser clinicamente útil. Nesse aspecto, exemplos de doenças que seriam beneficiadas com a terapia gênica seriam a fibrose cística, distrofia muscular de Duchenne, a hemofilia e a imunodeficiência combinada grave ligada ao X.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e IV apenas.
- b) I e IV apenas.
- c) I, II e III apenas.
- d) II e III apenas.

35) Os erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios de natureza genética que geralmente correspondem a um defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica, com conseqüente acúmulo de substrato ou deficiência de um produto. Os EIM podem ser divididos em três grandes grupos diagnósticos: distúrbios de síntese ou catabolismo de moléculas complexas (grupo I), erros inatos do metabolismo intermediário que culminam em intoxicação aguda ou crônica (grupo II) e deficiência na produção ou utilização de energia (grupo III). Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. As doenças metabólicas enquadradas no grupo I compreendem as aminoacidopatias, acidemias orgânicas, defeitos do ciclo da uréia e intolerâncias aos açúcares.
- II. As doenças metabólicas que se encaixam no grupo II são: doenças lisossomais, doenças peroxissomais, defeitos de Glicosilação, deficiência de alfa-1 antitripsina, defeitos na síntese do colesterol.
- III. Exemplos de doenças metabólicas que compreendem o grupo III são: glicogenoses, hiperlactemias congênitas, doenças mitocondriais da cadeia respiratória e defeitos na beta -oxidação de ácidos graxos.
- IV. A galactosemia é uma doença autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência de galactose-1-uridil transferase (GALT). O neonato pode apresentar icterícia, hepatomegalia, hipoglicemia, vômitos, convulsões entre outros sintomas. O principal tratamento consiste na restrição dietética de todo alimento contendo lactose.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) I, II e IV apenas.
- c) I, II, III e IV.
- d) III e IV apenas.

36) As alterações cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais. As aberrações numéricas são dois tipos: erros de ploidia e aneuploidia. As alterações estruturais podem ser classificadas em translocações recíprocas, translocações robertsonianas, deleções, duplicações e inversões. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A síndrome de Patau e a síndrome de Turner são exemplos de aneuploidia.
- II. Um portador de translocação recíproca balanceada está em risco de produzir prole com trissomia de um dos seguimentos translocados e, ao mesmo tempo, com monossomia do outro seguimento. O cromossomo Filadélfia é um exemplo de translocação recíproca balanceada.
- III. Um portador de translocação robertsoniana está em risco de produzir um zigoto com trissomia completa ou monossomia completa para um dos cromossomos envolvidos. Cerca de 3%-4% dos casos de Síndrome de Down (trissomia do 21) são causados pela translocação entre os cromossomas 14 e 21.
- IV. A síndrome de Prader-Willi é um exemplo de alteração cromossômica de duplicação do cromossomo 15.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e III apenas.
- b) I, II e III apenas.
- c) I, II e IV apenas.
- d) II e III apenas.

37) O conceito de um fator hereditário como determinante das características de um indivíduo foi introduzido primeiramente por Gregor Johann Mendel em 1865. Baseado em seus experimentos, Mendel propôs uma nova teoria para explicar a hereditariedade, chamada de teoria da "herança particulada". Analise a figura 2 e as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

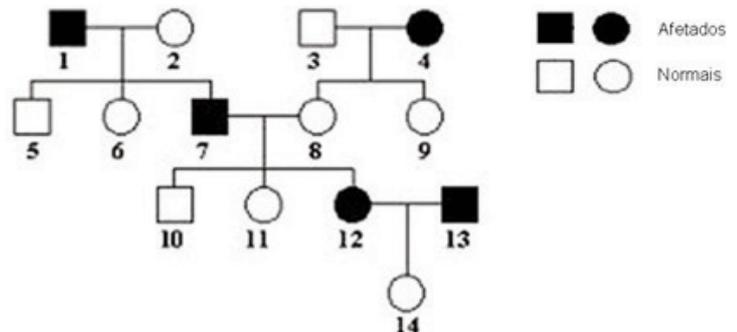


Figura2. Heredograma mendeliano

- I. A doença em questão (em preto) é autossômica recessiva, pois não está presente em todas as gerações.
- II. O indivíduo 14 possui pais com a doença, mostrando que o normal é o autossômico dominante.
- III. Os indivíduos 1, 4, 7, 12 e 13 são heterozigotos.
- IV. A doença exemplificada no heredograma acima é causada por um único gene, e possui somente dois alelos envolvidos.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) III e IV apenas.
- c) I, II e III apenas.
- d) I, II, III e IV.

38) O tratamento de doenças genéticas encontra-se disponível para uma ampla gama de doenças. Muitas delas apresentam sintomas que podem ser aliviados, mesmo que não seja possível a cura radical. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. O conhecimento mais profundo da função gênica, ainda que não necessariamente do gene propriamente dito, é a chave do tratamento para certas doenças como a síndrome da Glicoproteína deficiente em carboidrato 1b (OMIN 602579) e a cistinose (OMIN 219800). O tratamento inclui administração oral de manose e cisteamina, respectivamente.
- II. A gentamicina é um antibiótico usado para melhorar os sintomas da fibrose cística. O mecanismo de ação é induzir a leitura errônea do ácido ribonucleico mensageiro (RNAm) pelos ribossomos na região dos códons finalizadores e inserir um novo aminoácido para que a proteína ausente seja produzida.
- III. A distrofia muscular de Duchenne atualmente é tratada com glicocorticoides para aumentar a força muscular dos afetados. Ensaios clínicos estão sendo realizados com a droga Ataluren, a qual tem o mesmo mecanismo de ação da gentamicina.
- IV. A hidroxiureia é utilizada para diminuir os sintomas da doença falciforme, fazendo a regulação da transcrição do gene da γ -globina.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) I, III e IV apenas.
- c) II e III apenas.
- d) I, II, III e IV.

39) As doenças genéticas neurodegenerativas se caracterizam por uma perda progressiva dos neurônios do cerebelo, com comprometimento variável das células da base do cérebro e da medula espinhal. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A ataxia de Friedreich é um exemplo de doença genética neurodegenerativa e tem herança autossômica recessiva.
- II. A doença de Parkinson é um exemplo de doença autossômica dominante. Mutações no gene da superóxido desmutase (SOD1) estão associadas com a doença, culminando na formação de agregados citotóxicos de SOD-1.
- III. A causa genética da doença de Alzheimer é a expansão trinucleotídica citosina, adenina e guanina (CAG), responsáveis pela codificação da glutamina. Os portadores da doença apresentam mais de 36 repetições.
- IV. A desregulação da homeostase da glutathione (GSH) e desativação das enzimas dependentes de GSH contribuem para iniciação e progressão das doenças neurodegenerativas.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e IV apenas.
- b) I, III e IV apenas.
- c) II e III apenas.
- d) I, II, III e IV.

40) A incapacidade para sentir o gosto das substâncias amargas em baixas concentrações, como a feniltioureia é uma característica autossômica recessiva. As pessoas podem ser classificadas em sensíveis (gustadoras) e insensíveis (não-gustadoras). Em uma população, 64% das pessoas não gostam de verduras, pois sentem nelas um sabor desagradavelmente amargo. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A frequência do alelo para insensibilidade gustativa é 0,4.
- II. A frequência do alelo para sensibilidade gustativa é 0,6.
- III. A frequência de portadores do alelo para sensibilidade gustativa é 0,48.
- IV. Segundo a distribuição de Hardy-Weinberg, a fórmula utilizada para o cálculo das frequências gênicas foi $p + q = 1$, onde p é o alelo recessivo e q é o alelo dominante.

Está(ão) correta(s) a(s) afirmativa(s):

- a) I e II apenas.
- b) III e IV apenas.
- c) III apenas.
- d) IV apenas.

41) A genética do comportamento é a ciência que estuda os mecanismos genéticos e neurobiológicos e suas relações com os componentes ambientais, na determinação de certos comportamentos humanos. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A susceptibilidade genética ao comportamento suicida pode envolver um polimorfismo funcional (alelos S/L) na região promotora do gene transportador de serotonina (5-HTT). O alelo S deste gene tem sido associado à expressão reduzida do mesmo e à baixa percepção do 5-HTT.
- II. O grande consumo de refrigerantes, ou bebidas adoçadas em geral, aumenta a susceptibilidade genética à obesidade.
- III. Estudos em famílias vêm demonstrando, com segurança, a agregação familiar do alcoolismo, encontrando aumento de três a quatro vezes na prevalência de alcoolismo em parentes de primeiro grau de alcoolistas.
- IV. A variante menor do gene do receptor dopaminérgico DRD2, conhecida por DRD2-A1 representa um importante papel na transmissão da vulnerabilidade à dependência de drogas.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e II apenas.
- b) I, III e IV apenas.
- c) II e III apenas.
- d) I, II, III e IV.

42) O aconselhamento genético é uma consulta médica especializada que avalia o paciente e/ou parentes com a doença ou com o risco de desenvolver a doença hereditária. Eles são informados sobre as características da condição, a probabilidade ou risco de desenvolvê-la ou transmiti-la à próxima geração e sobre as opções para sua prevenção ou tratamento. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. Um dos critérios utilizados pelo geneticista para diagnosticar a síndrome de Li-Fraumeni é o paciente ter idade inferior a 45 anos e ser diagnosticado com sarcoma.
- II. O principal exame molecular pedido pelo geneticista quando há suspeita de histórico de polipose adenomatosa familiar é o sequenciamento do gene supressor de tumor *adenomatous polyposis coli* (APC) para análise das mutações características da doença.
- III. A história familiar de abortos, natimortos e nativos malformados, em várias gerações, poderia sugerir como diagnóstico genético uma alteração cromossômica estrutural balanceada.
- IV. Pessoas que tenham história familiar de câncer de pulmão afetando vários parentes de primeiro grau, ou com início abaixo dos 40 anos, necessitam de aconselhamento genético.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) II, III e IV apenas.
- c) III e IV apenas.
- d) I e II.

43) Uma doença autossômica recessiva extremamente rara afeta um indivíduo em cada 10.000. Uma mulher com um filho afetado casa-se com um primo de primeiro grau e fica grávida do segundo filho. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. O risco da criança que está sendo gerada ser afetada é 1 em 3200.
- II. O risco da criança que está sendo gerada ser afetada é 1 em 1600.
- III. A frequência de o primo ser portador do alelo para condição recessiva é 0,01.
- IV. Quanto mais rara é a doença, maior é o risco relativo para primos em primeiro grau, quando comparados à pessoas não aparentadas.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e III apenas.
- b) I e II apenas.
- c) II e IV apenas.
- d) III e IV.

44) Em condições normais, qualquer célula diplóide humana contém 23 pares de cromossomos homólogos, isto é, $2n=46$. Desses cromossomos, 44 são autossomos e 2 são os cromossomos sexuais também conhecidos como heterossomos. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A determinação do sexo está dividida em duas fases: determinação primária (formação das gonadas) e determinação secundária (genitália externa).
- II. Os genes dos cromossomos sexuais envolvidos na diferenciação gonadal são o gene *sex determining region Y* (SRY) e *nuclear receptor DAX-1* (DAX-1).
- III. Os genes dos cromossomos autossômicos envolvidos na diferenciação gonadal são o gene *Wilms tumor 1* (WT-1), o gene *steroidogenic factor 1* (SF-1), o gene *SRY* (*sex determining region Y*-box 9 (SOX-9) e *wingless-type MMTV integration site family, member 4* (WNT-4).
- IV. Os genes presentes na região não homóloga do cromossomo X não possuem alelos na região não homóloga do cromossomo Y.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I e IV apenas.
- b) I, II e III apenas.
- c) II, III e IV apenas.
- d) I, II, III e IV.

45) Duas mulheres sofrem de uma doença multifatorial, cujos estudos de famílias de gêmeos e de adoção sugerem que a susceptibilidade genética para essa doença é importante. Essa doença é três vezes mais comum nos homens do que nas mulheres. Fátima é a única pessoa afetada em sua família; por outro lado, o irmão e o filho de Mariana também são afetados. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. O risco de que a próxima criança de Fátima e ou de Mariana seja afetada é mais alto em relação ao risco para a prole de um homem afetado.
- II. O risco de um filho (sexo masculino) de Fátima ser afetado é o mesmo em relação ao risco para uma filha dela ser afetada.
- III. O risco de um filho (sexo masculino) de Mariana ser afetado é mais alto em relação ao risco para uma filha dela ser afetada.
- IV. O risco de que o próximo bebê de Fátima seja afetado é mais baixo em relação ao risco para o próximo bebê de Mariana.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) I, III e IV apenas.
- c) II e IV apenas.
- d) I e II apenas.

46) Um estudo caso-controle foi conduzido para avaliar a associação entre o polimorfismo de deleção dos genes *glutathione S-transferase mu 1* (GSTM1) e *glutathione S-transferase theta 1* (GSTT1) com a susceptibilidade à diabetes mellitus tipo 2 (DM2). O grupo caso foi composto de 120 pacientes com DM2 e o grupo controle foi composto por 147 indivíduos saudáveis. Analise a tabela 1 juntamente com as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

Tabela 1: Relação entre os genótipos GSTT1 e GSTM1 e o risco à DM2

Genótipo	Casos		Controle		Teste estatístico	p
	GR ^a	GNR ^b	GR ^a	GNR ^b		
GSTM1	50	70	64	83	0,93	0,8548
GSTT1	35	85	18	129	0,34	0,0010

Legenda: a Genótipo considerado de risco, bGenótipo não considerado de risco.

- I. O teste estatístico utilizado foi o *odds ratio* (OR), o qual é definido como a chance de se observar casos expostos ao fator de risco sobre a chance de se observar controles expostos ao fator de risco.
- II. A distribuição da frequência genotípica para GSTM1 entre grupo caso e grupo controle não apresentou diferenças significativas.
- III. A análise estatística sugere que o genótipo de risco (nulo) para GSTT1 ($p < 0,01$) está relacionado a uma maior predisposição à DM2.
- IV. O genótipo presente confere um aumento de 34 vezes no risco de desenvolver a doença em relação ao genótipo nulo.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) II, III e IV apenas.
- c) I e II apenas.
- d) III e IV apenas.

47) Em um estudo hipotético, foi analisado se *loci* com repetições CAG estavam envolvidos na vulnerabilidade genética ao transtorno afetivo bipolar. Assim, foi avaliado o comprimento das repetições CAG presentes em quatro loci: o locus *ERDA1* na região cromossômica 17q21.3, o locus *SEF2-1b* na região 18q21.1, os loci *hSKCa3* (região 1q21) e *MAB21L* (região 13q13). O grupo de estudo era composto por quatorze famílias brasileiras com múltiplos afetados pelo transtorno bipolar. Analise a tabela 2 juntamente com as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

Tabela 2: Relação entre os genótipos *ERDA1*, *SEF2-1b*, *MAB21L* e *GSTM1* e o risco ao transtorno afetivo bipolar.

Loci	Teste estatístico	p*
<i>ERDA1</i>	11,05	0,136
<i>SEF2-1b</i>	4,42	0,62
<i>hSKCa3</i>	0,88	0,92
<i>MAB21L</i>	5,76	0,45

Legenda: * valor de $p < 0,05$.

- I. Nesse estudo de associação foi aplicado o teste de desequilíbrio de transmissão (TDT).
- II. O teste de Bonferroni foi utilizado para os cálculos estatísticos.
- III. A amostra do estudo constituiu-se dos casos e dos genitores de cada família, sendo irrelevantes se esses últimos tinham a doença ou não.
- IV. O teste estatístico usado não evidenciou transmissão preferencial de nenhum dos alelos para os membros afetados.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) I e II apenas.
- c) I, III e IV apenas.
- d) II, III e IV apenas.

- 48) Na ação gênica aditiva, o efeito médio de cada alelo contribui para a formação de um fenótipo. A cor da pele é um exemplo desse tipo de herança, a qual é resultante da ação de 2 pares de alelos (A e B). Vários genótipos e fenótipos são formados a partir do cruzamento de dois indivíduos mulatos médios (duplo-heterozigotos). Analise a tabela 3 juntamente com as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

Tabela 3. Possíveis genótipos do cruzamento de dois indivíduos mulatos médios (duplo –heterozigotos).

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

- I. Esse é um exemplo de herança mendeliana.
- II. Os alelos A e B não determinam a produção da mesma quantidade de melanina.
- III. Os possíveis fenótipos são negro, mulato escuro, mulato médio, mulato claro e branco.
- IV. A proporção fenotípica para mulato escuro é 4:16.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) I e II apenas.
- c) III e IV apenas.
- d) I, III e IV apenas.

- 49) A doença de Tay-Sachs (DTS) é uma doença neurodegenerativa progressiva, na qual ocorre um acúmulo intralisossomal do gangliosídeo GM₂, devido à deficiência da enzima hexosaminidase A² (HEX A), particularmente nas células neuronais. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A DTS apresenta um padrão de herança recessiva ligada ao X.
- II. É uma doença de alta prevalência na população de judeus Ashkenazi.
- III. O efeito do fundador é uma das explicações propostas para origem das mutações na DTS. Esse efeito ocorre se um dos fundadores de uma nova população possuir um alelo relativamente raro, pois esse alelo pode tornar-se fixo no novo grupo com uma frequência relativamente alta.
- IV. O diagnóstico molecular das mutações é feito pela técnica de PCR e *southern blotting*.

Está incorreta a afirmativa:

- a) I apenas.
- b) II apenas.
- c) III apenas.
- d) IV apenas.

- 50) A Neurofibromatose tipo 1 (NF1), também chamada de neurofibromatose periférica ou Doença de von Recklinghausen, é uma doença genética causada por mutações no gene *neurofibromin 1 (NF1)*, localizado no cromossomo 17. A NF1 é caracterizada, principalmente, pela presença de manifestações cutâneas como manchas café com leite, neurofibromas e nódulos de Lisch. Analise as afirmativas a seguir e assinale a alternativa correta.

- I. A NF1 é uma doença autossômica dominante com penetrância completa.
- II. Essa doença afeta aproximadamente 1 em 3.500, sendo a doença genética dominante mais frequente na população em geral.
- III. A NF1 apresenta alto grau de variabilidade da expressão clínica.
- IV. A técnica de FISH e o teste denominado *protein truncation test (PTT)* tem sido aplicado no rastreamento para mutação do gene *NF1*.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) I, II, III e IV.
- c) III e IV apenas.
- d) I e II apenas.

