

NOME DO CANDIDATO

ASSINATURA DO CANDIDATO

RG DO CANDIDATO

## LEIA COM ATENÇÃO AS INSTRUÇÕES ABAIXO

### INSTRUÇÕES GERAIS

- I. Nesta prova, você encontrará 06 (seis) páginas numeradas sequencialmente, contendo 50 (cinquenta) questões correspondentes às seguintes disciplinas: Língua Portuguesa (10 questões), Raciocínio Lógico e Matemático (05 questões), Legislação aplicada à EBSEH (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. Verifique se o caderno de provas se refere ao cargo para o qual você se inscreveu. Caso o cargo esteja divergente, solicite ao fiscal de sala para que tome as providências cabíveis, pois não serão aceitas reclamações posteriores nesse sentido.
- IV. Assine e preencha o cartão de respostas nos locais indicados, com caneta azul ou preta.
- V. Verifique se a impressão, a paginação e a numeração das questões estão corretas. Caso observe qualquer erro, notifique o fiscal.
- VI. Você dispõe de 04 (quatro) horas para fazer esta prova. Reserve os 20 (vinte) minutos finais para marcar o cartão de respostas.
- VII. O candidato só poderá retirar-se do setor de prova 02 (duas) horas após seu início.
- VIII. O candidato não poderá levar o caderno de questões. O caderno de questões será publicado no site do ibfc, no prazo recursal contra gabarito.
- IX. Marque o cartão de respostas cobrindo fortemente o espaço correspondente à letra a ser assinalada, conforme o exemplo no próprio cartão de respostas.
- X. A leitora óptica não registrará as respostas em que houver falta de nitidez e/ou marcação de mais de uma alternativa.
- XI. 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.
- XII. 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.
- XIII. É terminantemente proibido o uso de telefone celular, pager ou similares.

Boa Prova!

.....  
DESTAQUE AQUI

## GABARITO DO CANDIDATO - RASCUNHO

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	21	22	23	24	25
<input type="checkbox"/>																								
26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
<input type="checkbox"/>																								

# RASCUNHO

## Texto I

## Ensinamento

Minha mãe achava estudo  
a coisa mais fina do mundo.  
Não é.  
A coisa mais fina do mundo é o sentimento.  
Aquele dia de noite, o pai fazendo serão,  
ela falou comigo:  
“Coitado, até essa hora no serviço pesado”.  
Arrumou pão e café, deixou tacho no fogo com água quente.  
Não me falou em amor.  
Essa palavra de luxo.  
(Adélia Prado)

- 1) **Em um texto, as palavras cumprem papel expressivo na construção de sentidos. Assim, indique o par de palavras que, no poema, funcionam como sinônimos.**
  - a) “fina” (v.2)/ “luxo” (v.10)
  - b) “estudo” (v.1)/ “serviço” (v.7)
  - c) “pão”(v.8)/ “café” (v.8)
  - d) “tacho” (v.8)/ “água” (v.8)
  - e) “dia” (v.5)/ “noite” (v.5)
- 2) **Após a leitura atenta do texto, deve-se entender o “Ensinamento”, a que o título faz referência, como a:**
  - a) utilização do estudo como possibilidade de diferenciação social
  - b) valorização do trabalho através da dedicação do pai ao “fazer serão”
  - c) importância das atitudes de amor representadas pelo cuidado da mãe com o pai
  - d) irrelevância do trabalho doméstico diante da atividade desenvolvida pelo pai
  - e) obrigatoriedade de observação do cotidiano familiar por parte dos filhos
- 3) **No texto, percebe-se a presença de mais de um ponto de vista. São eles:**
  - a) o do enunciador e o da mãe
  - b) o da mãe e o do pai
  - c) o do leitor e o da mãe
  - d) o do enunciador e o do leitor
  - e) o do enunciador e o do pai
- 4) **O último verso do texto emprega o pronome “essa” como recurso coesivo. Seu uso pode ser explicado uma vez que:**
  - a) antecipa uma ideia que será apresentada
  - b) faz referência a algo próximo ao leitor
  - c) sinaliza uma referência temporal
  - d) resume elementos de uma enumeração
  - e) retoma um termo citado anteriormente
- 5) **Em “Não me falou em amor.” (v.9), o pronome destacado participa da estrutura da oração exercendo a função sintática de:**
  - a) sujeito
  - b) objeto direto
  - c) complemento nominal
  - d) objeto indireto
  - e) adjunto adnominal

## Carnaval de trazer por casa

Quinze dias antes já os olhos se colavam aos pés, com medo de uma queda que acabasse com o Carnaval. Subíamos e descíamos as escadas, como quem pisa algodão. [...] Nós éramos todas meninas. Tínhamos a idade que julgávamos ser eterna. Sonhávamos com os cinco dias mais prometidos do ano. A folia começava sexta-feira e só terminava terça quando as estrelas iam muito altas. Havia o cheiro das bombinhas que tinham um odor aproximado ao dos ovos podres e que se misturava com o pó do baile que se colava aos lábios. Que se ressentiam vermelhos de dor. Havia o cantor esganado em palco a tentar a afinação, que quase nunca conseguia: [...] Depois os bombos saíam à rua, noite fora, dia adentro. [...] E na noite que transformava o frio do inverno no calor do Carnaval, eu tinha a certeza de que aquele som dos bombos fazia parte do meu código genético. E que o Carnaval ia estar sempre presente nas ruas estreitas da minha aldeia, assim, igual a si próprio, com os carros de bois a chiar pelas ruas, homens vestidos de mulheres com pernas cheias de pelos, mulheres vestidas de bebês, o meu pai vestido de François Mitterrand e eu com a certeza de que o mundo estava todo certo naqueles cinco dias, na minha aldeia.

O outro, o que via nas televisões, não era meu.

(FREITAS, Eduarda. Revista *Carta Capital*. Disponível em: <http://www.cartacapital.com.br/sociedade/carnaval-de-trazer-por-casa/?autor=40>. Acesso em set. 2016.)

- 6) **A expressão “O outro”, presente no último parágrafo encerra uma oposição que deve ser entendida como:**
  - a) juventude e velhice
  - b) televisão e paixão
  - c) organização e desordem
  - d) realidade e fantasia
  - e) rapidez e eternidade
- 7) **No início do texto, ao dizer que “já os olhos se colavam aos pés”, emprega-se uma linguagem simbólica para reforçar o sentido pretendido. Isso ocorre por meio da seguinte figura de estilo:**
  - a) ironia
  - b) metáfora
  - c) metonímia
  - d) antítese
  - e) comparação

**Considere o fragmento abaixo para responder às questões 8 e 9 seguintes.**

“E na noite que transformava o frio do inverno no calor do Carnaval, eu tinha a certeza **de** que aquele som dos bombos fazia parte do meu código genético.” (1º§)

- 8) **A preposição destacada acima tem seu emprego justificado por uma relação de regência cujo termo regente é:**
  - a) eu
  - b) tinha
  - c) certeza
  - d) aquele
  - e) som
- 9) **Há duas ocorrências do vocábulo “que” no trecho em análise. Contudo, possuem classificações morfológicas distintas. Assim, nota-se que, respectivamente, são:**
  - a) pronome relativo e conjunção integrante
  - b) conjunção consecutiva e pronome interrogativo
  - c) pronome relativo e conjunção explicativa
  - d) conjunção integrante e pronome relativo
  - e) conjunção explicativa e pronome relativo

- 10) O texto expõe memórias coletivas através do olhar de um narrador. Assinale a opção em que se destaca um vocábulo que evidencie essa ideia de coletividade.
- “Quinze dias antes já os olhos se **colavam** aos pés”
  - “**Subíamos** e descíamos as escadas, como quem pisa algodão.”
  - “A **folia** começava sexta-feira e só terminava terça”
  - “Que se ressentiam **vermelhos** de dor.”
  - “E que o Carnaval ia estar sempre presente nas ruas **estreitas**”

**RACIOCÍNIO LÓGICO E MATEMÁTICO**

- 11) Uma gráfica imprimiu 20% de um livro num primeiro momento e imprimiu  $\frac{2}{5}$  do restante num segundo momento. Se ainda falta imprimir 180 páginas, então o total de páginas do livro é:

- 225
- 375
- 469
- 360
- 380

- 12) Numa pesquisa sobre a preferência entre dois candidatos, 48 pessoas votariam no candidato A, 63 votariam no candidato B, 24 pessoas votariam nos dois e 30 pessoas não votariam nesses dois candidatos. Se todas as pessoas responderam uma única vez, então o total de pessoas entrevistadas foi:

- 117
- 87
- 141
- 105
- 112

- 13) Considerando a sequência de letras formada pela palavra **PROVAS** conforme a seguir: **PROVASPROVAS...**: Desse modo, a 58ª letra da sequência é:

- R
- O
- A
- V
- S

- 14) De acordo com a lógica proposicional, a frase que é equivalente a: “Se Marcos estudou, então foi aprovado” é:

- Marcos não estudou e foi aprovado
- Marcos não estudou e não foi aprovado
- Marcos estudou ou não foi aprovado
- Marcos estudou se, e somente se, foi aprovado
- Marcos não estudou ou foi aprovado

- 15) A conjunção entre duas proposições compostas é verdadeira se:

- os valores lógicos de ambas as proposições forem falsos
- se o valor lógico de somente uma das proposições for verdade
- se ambas as proposições tiverem valores lógicos verdadeiros
- se o valor lógico de somente uma das proposições for falso
- se o valor lógico da primeira proposição for verdade e o valor lógico da segunda proposição for falso.

- 16) Considerando a Lei Federal nº 12.550, de 15/12/2011, que autoriza o Poder Executivo a criar a empresa pública denominada Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares – EBSEERH e dá outras providências, assinale a alternativa correta.

- A EBSEERH terá sede e foro no Rio de Janeiro/RJ, e poderá manter escritórios, representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação
- A EBSEERH terá sede e foro no Distrito Federal, e poderá manter escritórios, mas não representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação
- A EBSEERH terá sede e foro em Brasília/DF, e poderá manter escritórios, representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação
- A EBSEERH terá sede e foro em Brasília/DF, único local onde poderá manter escritório, e poderá manter representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação
- A EBSEERH terá sede e foro em São Paulo/SP, único local onde poderá manter escritório, e poderá manter representações, dependências e filiais em outras unidades da Federação

- 17) Assinale a alternativa correta quanto às previsões da Lei Federal nº 12.550, de 15/12/2011, que autoriza o Poder Executivo a criar a empresa pública denominada Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares – EBSEERH e dá outras providências.

- O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o estatutário, condicionada a contratação à prévia aprovação em concurso público de provas e títulos, observadas as normas específicas editadas pelo Conselho de Administração
- O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o estatutário, condicionada a contratação à prévia aprovação em concurso público de provas ou de provas e títulos, observadas as normas específicas editadas pelo Conselho de Administração
- O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o estatutário, não condicionada a contratação à prévia aprovação em concurso público de provas ou de provas e títulos, observadas as normas específicas editadas pelo Conselho de Administração
- O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o da Consolidação das Leis do Trabalho – CLT e legislação complementar, condicionada a contratação à prévia aprovação em concurso público de provas ou de provas e títulos, observadas as normas específicas editadas pelo Conselho de Administração
- O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o da Consolidação das Leis do Trabalho – CLT e estatutário, condicionada a contratação à prévia aprovação em concurso público de provas, observadas as normas específicas editadas pelo Conselho de Administração

- 18) Considerando o Decreto nº 7.661, de 28/12/2011, que aprova o Estatuto Social da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares - EBSEERH, e dá outras providências, assinale a alternativa correta.

- São órgãos estatutários da EBSEERH: Diretoria de Administração, Conselho Executivo, Conselho Fiscal e Conselho Consultivo
- São órgãos estatutários da EBSEERH: Conselho de Administração, Diretoria Executiva, Conselho Fiscal e Conselho Consultivo
- São órgãos estatutários da EBSEERH: Diretoria de Administração, Diretoria Executiva, Diretoria Fiscal e Conselho Consultivo
- São órgãos estatutários da EBSEERH: Conselho de Administração, Conselho Executivo, Diretoria Fiscal e Conselho Consultivo
- São órgãos estatutários da EBSEERH: Conselho de Administração, Diretoria Executiva, Diretoria Fiscal e Conselho Consultivo

- 19) Assinale a alternativa correta quanto às previsões expressas do Regimento Interno da EBSEERH - 3ª revisão, sobre como são designadas as unidades ou conjuntos de unidades da EBSEERH, na forma de escritórios, representações ou subsidiárias.
- Unidades descentralizadas
  - Sedes
  - Filiais
  - Concessionárias
  - Unidades centralizadas

- 20) Considerando as previsões expressas do Regimento Interno da EBSEERH - 3ª revisão sobre o Conselho de Administração, assinale a alternativa correta.
- O Presidente da EBSEERH só poderá exercer a Presidência do Conselho de Administração interinamente por prazo determinado
  - O Presidente da EBSEERH só poderá exercer a Presidência do Conselho de Administração de forma não interina
  - O Presidente da EBSEERH poderá exercer a Presidência do Conselho de Administração de forma não interina por prazo determinado
  - O Presidente da EBSEERH poderá exercer a Presidência do Conselho de Administração de forma interina ou não
  - O Presidente da EBSEERH não poderá exercer a Presidência do Conselho de Administração, ainda que interinamente

### LEGISLAÇÃO APLICADA AO SUS

- 21) De acordo com a Constituição da República, no que diz respeito à seguridade social, nela incluída a Saúde, analise as afirmativas abaixo e assinale a alternativa correta:
- A Constituição Federal não aborda a coleta, processamento e transfusão de sangue e seus derivados.
  - A União, os Estados, o Distrito Federal e os Municípios aplicarão, anualmente, em ações e serviços públicos de saúde recursos mínimos derivados da aplicação de percentuais calculados, no caso dos estados, sobre a receita corrente líquida do respectivo exercício financeiro, não podendo ser inferior a 15%.
  - São isentas de contribuição para a seguridade social as entidades beneficentes de assistência social que atendam às exigências estabelecidas em lei.
- I, II e III são corretas
  - Apenas III é correta
  - Apenas I e III são corretas
  - Apenas II é correta
  - As sentenças I, II e III são incorretas

- 22) Considerando o texto da lei 8080/90, a assistência sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie corresponde a um dos princípios do SUS, que é a (o):
- Universalidade de acesso aos serviços de saúde em todos os níveis de assistência
  - Preservação da autonomia das pessoas na defesa de sua integridade física e moral
  - Integralidade de assistência
  - Igualdade da assistência à saúde
  - Direito à informação, às pessoas assistidas, sobre sua saúde

- 23) Considerando o decreto presidencial 7508 de 28 de junho de 2011, analise as afirmativas abaixo e assinale a alternativa correta:
- O Ministério da Saúde é o órgão competente para dispor sobre a RENAME (Relação Nacional de Medicamentos Essenciais) e os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas em âmbito nacional.
  - O acesso universal e igualitário à assistência farmacêutica não pressupõe estar o usuário assistido por ações e serviços de saúde do SUS.
  - O Mapa da Saúde será utilizado na identificação das necessidades de saúde e orientará o planejamento integrado dos entes federativos, contribuindo para o estabelecimento de metas de saúde.
- I, II e III são corretas
  - Apenas III é correta
  - Apenas II é correta
  - As sentenças I, II e III são incorretas
  - Apenas I e III são corretas

- 24) Considerando a Resolução 453 do Conselho Nacional de Saúde, de 10 de maio de 2012, assinale a alternativa incorreta:
- O número de conselheiros nos Conselhos de Saúde será definido pela Secretaria de Saúde ou Ministério da Saúde e constituído em lei
  - As vagas nos Conselhos de Saúde deverão ser distribuídas de modo que haverá 25% de representação de governo e prestadores de serviços privados conveniados, ou sem fins lucrativos
  - A representação nos segmentos deve ser distinta e autônoma em relação aos demais segmentos que compõem o Conselho de Saúde, por isso um profissional com cargo de direção ou de confiança na gestão do SUS, ou como prestador de serviços de saúde, não pode ser representante dos usuários ou de trabalhadores
  - Quando não houver Conselho de Saúde constituído ou em atividade no Município, caberá ao Conselho Estadual de Saúde assumir, junto ao executivo municipal, a convocação e realização da Conferência Municipal de Saúde, que terá como um de seus objetivos a estruturação e composição do Conselho Municipal
  - Atuar na formulação e no controle da execução da política de saúde, incluindo os seus aspectos econômicos e financeiros, e propor estratégias para a sua aplicação aos setores público e privado é competência dos Conselhos de Saúde

- 25) O Pacto pela Saúde foi um marco na evolução histórica da organização do sistema de saúde no Brasil. Seus componentes foram o Pacto pela Vida, Pacto em defesa do SUS e Pacto de Gestão. A saúde do idoso é uma das seis prioridades do Pacto pela Vida. Sobre a saúde do idoso, considerando os termos do Pacto pela Vida, assinale a alternativa incorreta.
- Para efeitos desse Pacto foi considerada idosa a pessoa com 60 anos ou mais
  - A implantação de serviços de atenção domiciliar é uma das diretrizes previstas no que diz respeito à saúde do idoso
  - O acolhimento preferencial em unidades de saúde, independente do critério de risco, é uma das diretrizes previstas no que diz respeito à saúde do idoso
  - Promoção do envelhecimento ativo e saudável domiciliar é uma das diretrizes previstas no que diz respeito à saúde do idoso
  - Na Assistência Farmacêutica, desenvolver ações que visem qualificar a dispensação e o acesso da população idosa, é uma das ações estratégicas, previstas no que diz respeito à saúde do idoso

26) Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) compõem um grupo de doenças genéticas caracterizadas por distúrbios metabólicos. As alternativas abaixo apresentam afirmações corretas em relação aos EIM, **exceto**:

- a) São na maioria doenças monogênicas, de herança recessiva
- b) O excesso de produto da reação mediada pela enzima deficiente é tóxico para a célula
- c) Os sinais e sintomas geralmente se apresentam no período neonatal e durante a infância, mas há EIM de início tardio
- d) A ativação de vias bioquímicas secundárias pode gerar metabólitos tóxicos
- e) O acúmulo de substratos não degradados pode contribuir para a fisiopatologia dos EIM

27) Existem vários tipos de mutações no DNA, que geram consequências diferentes para as proteínas codificadas. Sobre os tipos de mutação, todas as afirmativas abaixo estão corretas, **exceto**:

- a) As mutações do tipo *missense* geram substituição de aminoácidos na proteína
- b) Mutações em regiões promotoras podem alterar a quantidade de proteína produzida
- c) Deleções e inserções podem alterar a matriz de leitura durante a tradução
- d) Mutações do tipo *nonsense* geralmente levam à produção de proteínas truncadas, de menor tamanho
- e) Mutações em íntrons não são capazes de alterar a proteína produzida

28) A inativação do cromossomo X é um processo que ocorre em todas as fêmeas de mamíferos, conhecido como um mecanismo de compensação de dose em relação ao cariótipo masculino. Sobre a inativação do X em humanos, todas as alternativas abaixo estão corretas, **exceto**:

- a) Nas células somáticas femininas, um dos cromossomos X é inteiramente inativado
- b) A inativação do X ocorre durante o desenvolvimento embrionário
- c) Considerando a origem do cromossomo X inativo, as mulheres são consideradas mosaicos
- d) O cromossomo X inativo é também chamado de cromatina sexual ou corpúsculo de Barr
- e) Homens com cariótipo 47, XXY tem um dos cromossomos X inativo

29) Existem diversas metodologias para avaliação de ácidos nucleicos em laboratório; a escolha do método mais adequado depende do tipo de análise que deve ser realizada. As alternativas abaixo apresentam métodos laboratoriais de análise de ácidos nucleicos, **exceto**:

- a) Western Blot
- b) PCR (*Polymerase Chain Reaction*)
- c) Southern Blot
- d) NGS (*Next Generation Sequencing*)
- e) PCR (*Polymerase Chain Reaction*) em tempo real

30) Um paciente foi atendido com suspeita de doença de Gaucher e os exames bioquímicos foram compatíveis com a mesma. Para confirmar o diagnóstico e realizar o aconselhamento genético, o médico solicitou o sequenciamento do gene *GBA* para identificar as mutações, cujo resultado foi o seguinte:

- ÉXON 9: mutação N370S em heterozigose.
- ÉXON 10: mutação L444P em heterozigose.

Considerando as características da doença e o resultado da análise molecular, assinale a alternativa **correta**:

- a) Os pais do paciente também apresentam a doença de Gaucher
- b) O paciente é heterozigoto para a doença de Gaucher
- c) Estas mutações provavelmente não alteram a proteína formada; portanto, o diagnóstico é inconclusivo
- d) Os irmãos do paciente têm 25% de chance de apresentar a doença de Gaucher
- e) O diagnóstico de doença de Gaucher seria definitivo apenas se uma das mutações estivesse presente em homozigose

31) Ainda sobre a doença de Gaucher, uma característica bastante conhecida é sua maior prevalência entre indivíduos judeus Ashkenazi. Dentre este grupo, a prevalência de pacientes com doença de Gaucher chega a aproximadamente 1:900 nascidos vivos. Assinale a alternativa que apresenta a frequência aproximada de heterozigotos nesta população.

- a) 30%
- b) 6%
- c) 3%
- d) 60%
- e) 9%

32) Nas células somáticas humanas, o DNA é encontrado principalmente no núcleo e também nas mitocôndrias. Sobre a organização, função e localização do DNA nestas células, todas as afirmativas abaixo estão corretas, **exceto**:

- a) O DNA presente no núcleo encontra-se associado a proteínas chamadas histonas; este complexo é chamado de cromatina
- b) O DNA mitocondrial é uma molécula circular, de herança exclusivamente materna
- c) A cromatina apresenta diferentes graus de compactação: as regiões pouco condensadas são chamadas de eucromatina e as mais compactadas são chamadas de heterocromatina
- d) Os nucleossomos são as unidades básicas da cromatina, constituídos pela molécula de DNA, um octâmero de histonas e a histona H1
- e) Os telômeros são as regiões do cromossomo nas quais o fuso mitótico (ou acromático) se liga para separação das cromátides-irmãs durante a mitose

33) O ciclo celular é didaticamente dividido entre as fases de intérfase e de divisão celular. A intérfase, por sua vez, é dividida nas fases G1, S e G2. Sobre o ciclo celular, todas as alternativas abaixo estão corretas, **exceto**:

- a) O processo de replicação do DNA ocorre durante a fase S
- b) A meiose é um tipo de divisão celular que ocorre somente em células germinativas
- c) Na fase G1 os cromossomos encontram-se duplicados e transcricionalmente ativos
- d) A intérfase é a fase mais longa do ciclo celular
- e) Durante a fase G2, o sistema de reparo do DNA realiza a checagem do processo de replicação

- 34) A maioria das doenças comuns apresenta herança multifatorial, com diferentes graus de herdabilidade. Sobre as características da herança multifatorial, todas as afirmações abaixo estão corretas, **exceto**:
- O cálculo da herdabilidade estima o papel dos genes na determinação do fenótipo
  - Nas doenças multifatoriais há geralmente uma diferença de susceptibilidade entre os gêneros
  - Características multifatoriais apresentam padrão mendeliano de herança
  - O risco de desenvolvimento de uma doença multifatorial é proporcional ao grau de parentesco em relação ao indivíduo afetado
  - Características multifatoriais apresentam concordância menor do que 100% em gêmeos monozigóticos
- 35) O genoma humano apresenta grande variabilidade individual, o que contribui diretamente para a diversidade fenotípica observada na espécie. Dos tipos de polimorfismos descritos abaixo, assinale a alternativa que contém o mais comum na espécie humana:
- Indels
  - Inversões
  - CNPs (*copy number polymorphisms*)
  - VNTRs (*variable number of tandem repeats*)
  - SNPs (*single nucleotide polymorphisms*)
- 36) Um dos tipos de tratamento para doenças do grupo dos Erros Inatos do Metabolismo (EIM) é a restrição dietética. Para muitos pacientes, a restrição dietética é capaz de estabilizar ou até reverter sintomas específicos, melhorando a qualidade de vida dos pacientes. Dos EIM abaixo, assinale a alternativa que contém um grupo que pode ser beneficiado por esse tipo de tratamento:
- Mucopolissacaridoses
  - Aminoacidopatias
  - Doenças peroxissomais
  - Doenças mitocondriais
  - Ensfingolipidoses
- 37) As doenças neuropsiquiátricas, pelo fato de serem doenças multifatoriais, apresentam diferentes graus de influência de fatores ambientais e genéticos em sua etiologia. Das alternativas abaixo, assinale a que contém a doença cuja etiologia é menos influenciada por fatores ambientais:
- Esquizofrenia ( $h^2 = 0,81$ )
  - Doença de Alzheimer ( $h^2 = 0,58$ )
  - Dependência de nicotina ( $h^2 = 0,67$ )
  - Distúrbio Bipolar ( $h^2 = 0,75$ )
  - Distúrbios do Espectro Autista ( $h^2 = 0,80$ )
- 38) As alterações cromossômicas são classificadas em numéricas ou estruturais. Dentre as alterações estruturais, encontram-se os rearranjos balanceados e não-balanceados. Assinale a alternativa que contém um exemplo de rearranjo balanceado:
- Deleção
  - Inversão
  - Duplicação
  - Cromossomo em anel
  - Isocromossomo
- 39) Considere um indivíduo portador de uma translocação, cujo cariótipo é 45, XY, t(14q;21q). Ele é casado com uma mulher de cariótipo 46, XX e estão buscando aconselhamento genético, pois o primeiro filho foi abortado espontaneamente no início da gestação. Sobre este casal e seus possíveis filhos, todas as alternativas abaixo estão corretas, **exceto**:
- Este casal tem 1/3 de chance de ter um filho com Síndrome de Down
  - O homem pode formar gametas normais
  - Pelo fato do homem apresentar um rearranjo balanceado, a chance deste casal ter um filho com alteração cromossômica é a mesma da população em geral
  - O casal pode ter um filho com o mesmo cariótipo do pai, portador da translocação balanceada t(14q;21q)
  - Este casal pode gerar embriões com alterações cromossômicas incompatíveis com a vida
- 40) As alterações cromossômicas numéricas são classificadas didaticamente em euploidias e aneuploidias, de acordo com o número de cromossomos alterados. Sobre estas alterações, assinale a alternativa que contém uma afirmação **incorreta**:
- As euploidias podem ser geradas pela fecundação de um ovócito por dois espermatozoides
  - Erro na mitose pós-zigótica pode gerar um embrião tetraploide
  - A não-disjunção de um ou mais pares de cromossomos durante a meiose é um dos principais mecanismos de formação de aneuploidias
  - Um indivíduo com cariótipo mosaico 47, XY,+18 / 46, XY pode ter sido gerado por um erro na gametogênese de seu pai
  - A monossomia do X é a única monossomia compatível com a vida em humanos
- 41) A Síndrome do duplo Y é uma aneuploidia de cromossomos sexuais, cujos indivíduos apresentam cariótipo 47, XYY. Sobre esta síndrome, assinale a alternativa **correta**:
- Indivíduos com cariótipo 47, XYY terão um cromossomo Y inativo
  - O cariótipo 47, XYY pode ser formado a partir de um erro na mitose durante o desenvolvimento embrionário
  - Homens com a Síndrome do duplo Y apresentam um fenótipo com alterações multissistêmicas graves
  - Apenas um erro na meiose paterna pode gerar um indivíduo com cariótipo 47, XYY
  - Todos os homens com Síndrome do duplo Y são inférteis
- 42) O *imprinting* genômico é um mecanismo de regulação da expressão gênica que já foi identificado em mais de 150 genes na espécie humana. As alternativas abaixo apresentam síndromes associadas a alterações em regiões de *imprinting*, **exceto**:
- Kagami-Ogata
  - Silver-Russell
  - Beckwith-Wiedemann
  - Prader-Willi
  - Maroteaux-Lamy
- 43) O “gene” é atualmente definido como uma sequência de DNA no genoma que é necessária para a produção de um produto funcional (seja um polipeptídeo ou uma molécula de RNA funcional). Assinale a alternativa que contém a região gênica envolvida com o início e controle da transcrição:
- Íntron
  - Promotor
  - Acentuador
  - Éxon
  - Região não traduzida 3' (3' UTR)

44) A Síndrome de Down, uma das doenças genéticas mais comuns na espécie humana, é caracterizada pela presença de um cromossomo 21 extra. Assinale a alternativa que contém o genitor com maior risco de ter um filho com Síndrome de Down:

- Mãe com i(21q)
- Mãe com cariótipo normal, 45 anos
- Pai com cariótipo normal, 50 anos
- Pai com t(14;21)
- Pai com inv(21)(p12;q22)

45) Os distúrbios sexuais podem ser causados não somente por alterações nos cromossomos X e Y, mas também por disfunção em genes envolvidos nas diversas etapas da diferenciação sexual. As alternativas abaixo apresentam doenças relacionadas a distúrbios sexuais, exceto:

- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Síndrome da Insensibilidade Androgênica
- Doença de Wolman
- Síndrome de Turner
- Síndrome de Klinefelter

46) Pacientes com Mucopolissacaridose do tipo I apresentam um grande espectro de fenótipos; aqueles com a forma mais grave da doença geralmente vão a óbito na primeira década de vida, enquanto os pacientes com a forma mais atenuada podem ter sobrevida normal. Assinale a alternativa que apresenta o conceito que melhor define essa característica:

- Expressividade variável
- Heterogeneidade genética
- Efeito dominante negativo
- Fenômeno de antecipação
- Penetrância incompleta

47) A Fenilcetonúria é um exemplo de doença que apresenta heterogeneidade de *locus*, portanto os pacientes devem ser tratados de forma específica para a sua mutação. Sobre o tratamento e a fisiopatologia da Fenilcetonúria, assinale a alternativa que contém uma afirmação incorreta:

- Pacientes com mutação *nonsense* no gene *PAH* devem ser tratados com restrição de fenilalanina
- Pacientes com mutação *missense* no gene *PAH* podem ser beneficiados com suplementação de  $BH_4$ , além da restrição de fenilalanina
- A forma mais comum de Fenilcetonúria é causada por mutações no gene *PAH*
- Pacientes com mutação em genes de síntese ou regeneração da  $BH_4$  representam a forma atípica da doença
- Pacientes com mutação em genes de síntese ou regeneração da  $BH_4$  não apresentam aumento de fenilalanina no sangue

48) A terapia gênica é uma forma de tratamento para as doenças genéticas que visa a corrigir o efeito da mutação por meio da inserção de um gene normal na célula. Assinale a alternativa que contém a doença com maior dificuldade de tratamento pela terapia gênica:

- Hemofilia A
- Doença de Parkinson
- Tirosinemia
- Hipercolesterolemia Familiar
- Fibrose Cística

49) O heredograma abaixo representa uma família com uma doença genética. De acordo com a figura 1, assinale a alternativa que contém o tipo de herança mais provável para esta condição:

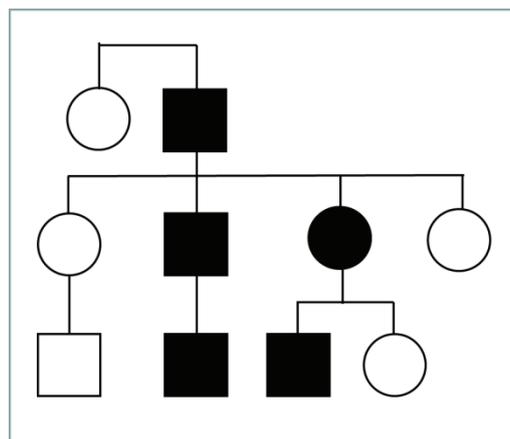


Figura 1. Heredograma para resolução da questão 49.

- Ligada ao X dominante
- Autossômica recessiva
- Mitocondrial
- Autossômica dominante
- Ligada ao X recessiva

50) O diagnóstico pré-natal de algumas doenças genéticas é realizado, muitas vezes, através de procedimentos invasivos que podem gerar complicações ao feto, como a amniocentese. Todas as alternativas apresentam situações nas quais a utilização de um método invasivo seria indicada, exceto:

- Idade paterna avançada
- Resultado suspeito de anomalia fetal em triagem de soro materno
- Pai com translocação robertsoniana
- Aborto prévio de um feto com alteração cromossômica
- Alterações no exame de translucência nucal