

NOME DO CANDIDATO

ASSINATURA DO CANDIDATO

RG DO CANDIDATO

LEIA COM ATENÇÃO AS INSTRUÇÕES ABAIXO

INSTRUÇÕES GERAIS

- I. Nesta prova, você encontrará 07 (sete) 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"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<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"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

RASCUNHO

Texto

Há algum tempo venho afinando certa mania. Nos começos chutava tudo o que achava. [...] Não sei quando começou em mim o gosto sutil. [...]

Chutar tampinhas que encontro no caminho. É só ver a tampinha. Posso diferenciar ao longe que tampinha é aquela ou aquela outra. Qual a marca (se estiver de cortiça para baixo) e qual a força que devo empregar no chute. Dou uma gingada, e quase já controlei tudo. [...] Errei muitos, ainda erro. É plenamente aceitável a ideia de que para acertar, necessário pequenas erradas. Mas é muito desagradável, o entusiasmo desaparece antes do chute. Sem graça.

Meu irmão, tino sério, responsabilidades. Ele, a camisa; eu, o avesso. Meio burguês, metido a sensato. Noivo...

- Você é um largado. Onde se viu essa, agora! [...]

Cá no bairro minha fama andava péssima. Aluado, farrista, uma porção de coisas que sou e que não sou. Depois que arrumei ocupação à noite, há senhoras mães de família que já me cumprimentaram. Às vezes, aparecem nos rostos sorrisos de confiança. Acham, sem dúvida, que estou melhorando.

- Bom rapaz. Bom rapaz.

Como se isso estivesse me interessando...

Faço serão, fico até tarde. Números, carimbos, coisas chatas. Dez, onze horas. De quando em vez levo cerveja preta e Huxley. (Li duas vezes o "Contraponto" e leio sempre). [...]

Dia desses, no lotação. A tal estava a meu lado querendo prosa. [...] Um enorme anel de grau no dedo. Ostentação boba, é moça como qualquer outra. Igualzinho às outras, sem diferença. É eu me casar com um troço daquele? [...] Quase respondi...

- Olhe: sou um cara que trabalha muito mal. Assobia sambas de Noel com alguma bossa. Agora, minha especialidade, meu gosto, meu jeito mesmo, é chutar tampinhas da rua. Não conheço chutador mais fino.

(ANTONIO, João. Afinação da arte de chutar tampinhas. In: *Patuleia: gentes de rua*. São Paulo: Ática, 1996)

Vocabulário:

Huxley: Aldous Huxley, escritor britânico mais conhecido por seus livros de ficção científica.

Contraponto: obra de ficção de Huxley que narra a destruição de valores do pós-guerra na Inglaterra, em que o trabalho e a ciência retiraram dos indivíduos qualquer sentimento e vontade de revolução.

1) Ao representar os irmãos, o texto estabelece uma oposição básica entre dois comportamentos que os caracterizam. Assinale a alternativa em que se transcrevem dois fragmentos que evidenciem esse contraste.

- "Chutar tampinhas que encontro no caminho" (2º§)/ "-Bom rapaz. Bom rapaz." (6º§).
- "Meu irmão, tino sério, responsabilidades"(3º§)/ "Faço serão, fico até tarde." (8º§).
- "Você é um largado." (4º§)/ "Como se estivesse me interessando" (7º§).
- "Meio burguês, metido a sensato." (3º§)/ "Aluado, farrista" (5º§).
- "Cá no bairro minha fama andava péssima." (5º§)/ "Onde se viu essa, agora!" (4º§).

2) O narrador emprega, no primeiro parágrafo, a construção "Nos começos chutava tudo o que achava." que evidencia uma construção incomum marcada por uma atípica flexão de número. Esse emprego expressivo sugere que:

- o personagem não pode delimitar quando a mania começou.
- é impossível precisar o local em que ocorreu o primeiro chute.
- não se trata de uma atitude exclusiva do personagem narrador.
- não houve um início, de fato, para a prática dessa mania.
- foram várias situações em que se chutava tudo que achava.

3) Ao longo do texto a visão que o narrador tem de si é alternada com o modo pelo qual os outros o veem. Assim, percebe-se que o rótulo de "Bom rapaz. Bom rapaz." (6º§) deve-se ao fato de o narrador:

- dedicar-se ao chute de tampinhas.
- ler o livro de um autor famoso.
- ter uma péssima fama no bairro.
- passar a cumprimentar as senhoras.
- conseguir um emprego noturno.

4) Em "Há algum tempo venho afinando certa mania." (1º§), nota-se que o termo destacado pertence à seguinte classe gramatical:

- substantivo.
- adjetivo.
- pronome.
- advérbio.
- interjeição.

5) No terceiro parágrafo, no trecho "Ele, a camisa; eu, o avesso.", foi empregado um recurso coesivo que confere expressividade ao texto. Trata-se da:

- elipse.
- anáfora.
- catáfora.
- repetição.
- sinonímia.

6) No nono parágrafo, ao referir-se à moça que sentou a seu lado no lotação, o narrador revela uma visão:

- objetiva.
- depreciativa.
- idealizada.
- contestadora.
- indiferente.

7) A oração "Depois que arrumei ocupação à noite,"(5º§) é introduzida por uma locução conjuntiva que apresenta o mesmo valor semântico da seguinte conjunção:

- porquanto.
- conforme.
- embora.
- quando.
- pois.

8) O emprego do acento grave em "Às vezes, aparecem nos rostos sorrisos de confiança." (5º§) justifica-se pela mesma razão do que ocorre no seguinte exemplo:

- Entregou o documento às meninas.
- Manteve-se sempre fiel às suas convicções.
- Saiu, às pressas, mas não reclamou.
- Às experiências, dedicou sua vida.
- Deu um retorno às fãs.

9) No último parágrafo, o período "- Olhe: sou um cara que trabalha muito mal." é composto e sua última oração pode ser classificada como:

- subordinada adjetiva.
- subordinada adverbial.
- coordenada sindética.
- subordinada substantiva.
- coordenada assindética.

10) A locução verbal "venho afinando", presente no primeiro período do texto, constrói um sentido de ação:

- passada e concluída.
- que ainda será realizada.
- pontual e ocorrida no presente.
- com ideia de continuidade.
- passada que não mais se realiza.

- 11) Se Ana já fez 120% de 35% de uma tarefa, então a fração que representa o que ainda resta da tarefa é:
- $\frac{21}{50}$
 - $\frac{42}{100}$
 - $\frac{29}{50}$
 - $\frac{27}{50}$
 - $\frac{31}{50}$
- 12) Dentre os moradores de certa vila de casas, sabe-se que 36 deles gostam de assistir à TV, 47 gostam de ir à academia e 23 gostam dos dois. Se 92 moradores opinaram, então o total deles que não gostam nem de TV e nem de ir à academia é:
- 32
 - 55
 - 14
 - 36
 - 43
- 13) De acordo com a sequência lógica 3,7,7,10,11,13,15,16,19,19,..., o próximo termo é:
- 20
 - 21
 - 22
 - 23
 - 24
- 14) Considerando a frase “João comprou um notebook e não comprou um celular”, a negação da mesma, de acordo com o raciocínio lógico proposicional é:
- João não comprou um notebook e comprou um celular
 - João não comprou um notebook ou comprou um celular
 - João comprou um notebook ou comprou um celular
 - João não comprou um notebook e não comprou um celular
 - Se João não comprou um notebook, então não comprou um celular
- 15) Sabe-se que p, q e r são proposições compostas e o valor lógico das proposições p e q são falsos. Nessas condições, o valor lógico da proposição r na proposição composta $\{[q \vee (q \wedge \sim p)] \vee r\}$ cujo valor lógico é verdade, é:
- falso
 - inconclusivo
 - verdade e falso
 - depende do valor lógico de p
 - verdade

- 16) A Lei Federal nº 12.550, de 15 de dezembro de 2011, autorizou o Poder Executivo a criar a Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, bem como definiu suas competências. No que diz respeito a essas competências definidas pela legislação, analise as afirmativas abaixo, dê valores Verdadeiro (V) ou Falso (F).
- Prestar serviços de apoio ao processo de gestão dos hospitais universitários e federais e a outras instituições congêneres, com implementação de sistema de gestão único com geração de indicadores quantitativos e qualitativos para o estabelecimento de metas
 - Apoiar a execução de planos de ensino e pesquisa de instituições federais de ensino superior e de outras instituições congêneres, cuja vinculação com o campo da saúde pública ou com outros aspectos da sua atividade torne necessária essa cooperação, em especial na implementação das residências médica, multiprofissional e em área profissional da saúde, nas especialidades e regiões estratégicas para o Poder Executivo
 - Administrar unidades hospitalares, bem como prestar serviços de assistência médico-hospitalar, ambulatorial e de apoio diagnóstico e terapêutico à comunidade, no âmbito do SUS (Sistema Único de Saúde)
 - Prestar serviços de apoio à geração do conhecimento em pesquisas básicas, clínicas e aplicadas nos hospitais universitários federais e a outras instituições congêneres
- Assinale a alternativa que apresenta a sequência correta de cima para baixo.**
- F, V, F, F
 - V, F, V, V
 - V, F, V, F
 - V, V, V, F
 - F, F, V, F
- 17) Em conformidade com o que dispõe a Lei Federal nº 12.550, de 15 de dezembro de 2011, no tocante aos recursos da EBSEH (Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares) assinale a alternativa **INCORRETA**.
- As receitas decorrentes da alienação de bens e direitos
 - Doações, legados, subvenções e outros recursos que lhe forem destinados por pessoas físicas ou jurídicas de direito público ou privado
 - As receitas decorrentes dos acordos e convênios que realizar com entidades nacionais e internacionais
 - Recursos oriundos de dotações consignadas no orçamento da União, Estados e Municípios
 - As receitas decorrentes dos direitos patrimoniais, tais como aluguéis, foros, dividendos e bonificações

18) O Decreto nº 7.661, de 28 de dezembro de 2011 que aprova o Estatuto Social da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares – EBSEH, determina quais são seus órgãos estatutários, bem como define quem NÃO poderá participar da composição destes órgãos. Analise os itens abaixo e assinale a alternativa CORRETA no que concerne aos impedimentos.

- I. Os declarados inabilitados para cargos de administração em empresas sujeitas a autorização, controle e fiscalização de órgãos e entidades da administração pública direta e indireta.
 - II. Os que houverem sido condenados por crime falimentar, de sonegação fiscal, de prevaricação, de corrupção ativa ou passiva, de concussão, de peculato, contra a economia popular, contra a fé pública, contra a propriedade ou que houverem sido condenados à pena criminal que vede, ainda que temporariamente, o acesso a cargos públicos.
 - III. Os que detiveram o controle ou participaram da administração de pessoa jurídica concordatária, falida ou insolvente, no período de cinco anos anteriores à data da eleição ou nomeação, ainda que na condição de síndico ou comissário.
 - IV. Os que detenham controle ou participação relevante no capital social de pessoa jurídica inadimplente com a EBSEH ou que lhe tenha causado prejuízo ainda não ressarcido, estendendo-se esse impedimento aos que tenham ocupado cargo de administração em pessoa jurídica nessa situação, no exercício social, imediatamente anterior à data da eleição ou nomeação.
 - V. Sócio, ascendente, descendente ou parente colateral ou afim, até o terceiro grau, de membro do Conselho de Administração, da Diretoria Executiva e do Conselho Consultivo.
- a) Somente as afirmativas I, II e III estão corretas
 - b) Somente as afirmativas II, IV e V estão corretas
 - c) Somente as afirmativas I, II e IV estão corretas
 - d) Somente as afirmativas I, III e V estão corretas
 - e) Somente as afirmativas I, II, IV e V estão corretas

19) O Regimento interno da EBSEH especifica que o corpo diretivo é constituído pelo Presidente e pelos Diretores que compõem a Diretoria Executiva e também determina quais são os órgãos de apoio vinculados à Presidência. Avalie as alternativas abaixo e assinale a que apresenta a informação INCORRETA sobre esses órgãos de apoio.

- a) Consultoria Jurídica
- b) Assessoria Técnica-Parlamentar
- c) Coordenadoria de Formação Profissional
- d) Coordenadoria de Pesquisa e Inovação Tecnológica
- e) Coordenadoria de Gestão Estratégica

20) O Regimento Interno da EBSEH - Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares – determina as competências da Corregedoria-Geral. No que diz respeito a essas atribuições, analise as afirmativas abaixo, dê valores Verdadeiro (V) ou Falso (F).

- () Determinar, quando comprovada a necessidade, a realização de inspeções preventivas e a requisição de perícias e laudos periciais
- () Coordenar, orientar, controlar e avaliar as atividades de correição no âmbito da Sede, filiais e unidades descentralizadas, inclusive no que se refere às ações preventivas, objetivando a melhoria do padrão de qualidade no processo de gestão e, como consequência, na prestação de serviços à sociedade
- () Estudar e propor a revisão de normas e procedimentos administrativos, quando constatadas fragilidades nas metodologias de fiscalização que poderiam possibilitar eventuais riscos e desvios de conduta funcional e irregularidades
- () Receber denúncias envolvendo desvio de conduta de empregados, lesão ou ameaça de lesão ao patrimônio público e adotar os procedimentos correccionais cabíveis, dando ciência das medidas adotadas aos agentes que as formularam

Assinale a alternativa que apresenta a sequência correta de cima para baixo.

- a) F, V, V, V
- b) V, F, F, V
- c) F, V, F, V
- d) V, F, V, F
- e) F, F, V, V

LEGISLAÇÃO APLICADA AO SUS

21) Promoção da saúde foi um dos eixos do Pacto pela Vida, componente do pacto pela Saúde (2006), um dos marcos da construção do SUS. Analise os objetivos desse eixo abaixo e assinale o incorreto.

- a) Elaborar e implementar uma Política de Promoção da Saúde, de responsabilidade dos três gestores
- b) Enfatizar a mudança de comportamento da população brasileira de forma a internalizar a responsabilidade individual da prática de atividade física regular, alimentação adequada e saudável e combate ao tabagismo
- c) Articular e promover os diversos programas de promoção de atividade física já existentes e apoiar a criação de outros
- d) Apoiar e estimular estratégias de detecção precoce do câncer de mama e do câncer do colo uterino
- e) Promover medidas concretas pelo hábito da alimentação saudável

22) Analise as representações abaixo e assinale a alternativa que contempla aquelas que são permitidas no Conselho de Saúde.

- I. Poder Judiciário.
 - II. Poder Legislativo.
 - III. Poder Executivo.
- a) I, II e III
 - b) Apenas III
 - c) Apenas II
 - d) Apenas I e II
 - e) Apenas I e III

23) Sobre o sistema SISAIH - Sistema Gerador do Movimento das Unidades Hospitalares, assinale a alternativa **incorreta**:

- a) Otimiza a digitação e remessa de dados
- b) Emite relatórios gerenciais
- c) Possibilita auditoria nas internações indevidas antes do efetivo pagamento
- d) É um sistema descentralizado utilizado mensalmente pelas Unidades Hospitalares para transcrição dos dados das Autorizações de Internações Hospitalares e envio dos dados às Secretarias de Saúde
- e) É a principal ferramenta de acompanhamento da gestão da saúde no município, estado, Distrito Federal e União

24) Um dos princípios fundamentais do Sistema Único de Saúde (SUS) determina que todos os cidadãos brasileiros, sem qualquer tipo de discriminação, têm direito ao acesso às ações e serviços de saúde. Assinale a alternativa que corresponde a esse princípio.

- a) Integralidade
- b) Igualdade
- c) Universalidade
- d) Equidade
- e) Autonomia

25) O Contrato Organizativo da Ação Pública da Saúde é previsto no decreto presidencial 7508/12. Acerca desse contrato, assinale a alternativa **incorreta**:

- a) O Conselho Nacional de Saúde é o órgão que fará o controle e a fiscalização do Contrato Organizativo de Ação Pública da Saúde
- b) A humanização do atendimento do usuário será fator determinante para o estabelecimento das metas de saúde previstas no Contrato Organizativo de Ação Pública de Saúde
- c) O Contrato Organizativo de Ação Pública de Saúde observará diretrizes básicas para fins de garantia da gestão participativa, como o estabelecimento de estratégias que incorporem a avaliação do usuário, das ações e dos serviços, como ferramenta de sua melhoria
- d) As normas de elaboração e fluxos do Contrato Organizativo de Ação Pública de Saúde serão pactuados pelo CIT (Comissão Intergestores Tripartite), cabendo à Secretaria de Saúde Estadual coordenar a sua implementação
- e) Os partícipes incluirão dados sobre o Contrato Organizativo de Ação Pública de Saúde no sistema de informações em saúde organizado pelo Ministério da Saúde e os encaminhará ao respectivo Conselho de Saúde para monitoramento

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

26) A Síndrome de Rett clássica é caracterizada por um distúrbio no desenvolvimento neurológico progressivo de herança ligada ao X dominante. Sobre esta doença, assinale a alternativa **incorreta**:

- a) A maioria dos casos da Síndrome de Rett ocorre por mutação de novo
- b) A Síndrome de Rett apresenta expressividade variável nas mulheres afetadas
- c) Homens com cariótipo 47, XXY podem apresentar a Síndrome de Rett
- d) Um sintoma bastante característico da doença é o movimento estereotipado repetitivo das mãos
- e) A mutação associada à forma clássica da doença causa ganho de função da proteína MeCP2

27) O tratamento mais utilizado para Homocistinúria é a restrição dietética de metionina. Além disso, alguns pacientes também se beneficiam da suplementação de vitamina B₆. Assinale a alternativa **incorreta** em relação à fisiopatologia da doença e o tratamento:

- a) Os pacientes que não respondem à suplementação de vitamina B₆ geralmente apresentam atividade residual da cistationina β-sintase (CBS)
- b) Pacientes com mutações *nonsense*, geralmente, respondem bem à restrição dietética, mas não à suplementação vitamínica
- c) A vitamina B₆ é um co-fator da enzima cistationina β-sintase (CBS)
- d) A restrição de metionina leva à redução dos níveis plasmáticos de homocisteína
- e) A Homocistinúria clássica apenas se manifesta quando há mutações nos dois alelos do gene CBS

28) Conhecer a morfologia dos cromossomos humanos auxilia o médico geneticista em diferentes aspectos, principalmente para que seja possível uma interpretação detalhada dos exames citogenéticos. Com base em seus conhecimentos sobre a morfologia dos cromossomos, assinale a alternativa **correta**:

- a) Quanto maior o trecho telomérico do cromossomo, mais velha é a célula em questão
- b) Cromossomos dicêntricos são, frequentemente, visualizados em cariótipos
- c) Translocações robertsonianas envolvem cromossomos acrocêntricos
- d) A visualização dos cromossomos para análise morfológica é feita com os mesmos em prófase
- e) Cromossomos sexuais extranumerários são identificados através da cromatina sexual

29) A análise de cariótipo é a primeira ferramenta citogenética utilizada pelo médico geneticista, durante uma investigação de alterações cromossômicas. Tanto as alterações numéricas, quanto as alterações estruturais podem ser identificadas por este método, com uma alta taxa de confiabilidade. Existe uma forma correta de descrever o genoma nuclear que foi analisado, e compreender esta nomenclatura é fundamental para a identificação de uma possível alteração na análise realizada. Com base em seus conhecimentos sobre a análise de cariótipos, relacione as descrições de cariótipos com as respectivas síndromes. Ao final, assinale a alternativa que contém as associações **corretas**.

- 1 - 47, XY, +13
- 2 - 46, XX, del5p
- 3 - 47, XYY
- 4 - 47, XXY
- 5 - 45, X

- A - Síndrome de Jacobs
- B - Síndrome de Patau
- C - Síndrome de *Cri Du chat*
- D - Síndrome de Turner
- E - Síndrome de Klinefelter

Assinale a alternativa **correta**.

- a) 1B, 2A, 3D, 4E, 5C
- b) 1B, 2E, 3A, 4C, 5D
- c) 1A, 2D, 3C, 4E, 5B
- d) 1E, 2A, 3C, 4B, 5D
- e) 1B, 2C, 3A, 4E, 5D

- 30) Diante da suspeita de um caso de erro inato do metabolismo, a triagem urinária é uma das estratégias diagnósticas mais simples e baratas que o médico tem disponível para iniciar sua investigação. Por se tratar, essencialmente de análises qualitativas, ela auxilia no direcionamento inicial da investigação, indicando a presença de determinados metabólitos em altas concentrações na urina. Assinale a alternativa que descreve somente testes que investigam aminoacidopatias:
- P-nitroanilina, Erlich e nitrosonaftol
 - Nitrosonaftol, nitroprussiato de prata e cianeto-nitroprussiato
 - Dinitrofenilhidrazina, p-nitroanilina e Benedict
 - Nitroprussiato de prata, Filipin e Benedict
 - Dinitrofenilhidrazina, nitrosonaftol e Filipin
- 31) Paciente M.S.P, 4 meses, dá entrada no pronto-socorro com quadro de taquipnéia, taquicardia, hepatomegalia e refluxo gastroesofágico. Exames preliminares mostraram miocardiopatia hipertrófica, o que levou o médico a suspeitar de Doença de Pompe. Porém, por se tratar da primeira vez do médico diante que um caso desta doença, ele não estava seguro de qual exame ele deveria solicitar para fechar o diagnóstico. Assinale a alternativa que apresenta qual deve ser a solicitação de exame para este quadro clínico:
- Ensaio enzimático para alfa-glicosidase ácida em sangue
 - Ensaio enzimático para quitotriosidase em urina
 - Ensaio enzimático para glicogênio hepático
 - Ensaio enzimático para beta-glicosidase em sangue
 - Ensaio enzimático para alfa-galactosidase em fibroblastos
- 32) As células somáticas de um indivíduo apresentam o mesmo material genético, composto pelos 22 pares de autossomos e 1 par de cromossomos sexuais; porém, o que diferencia os tipos celulares e tecidos humanos é o padrão de expressão gênica de cada célula. Sobre o controle da expressão gênica, assinale a alternativa **incorreta**:
- O controle da expressão gênica, geralmente, ocorre em nível transcricional
 - A metilação do DNA em regiões, promotoras, geralmente inibe a expressão gênica
 - O nível de compactação da cromatina está associado à atividade transcricional do *locus*
 - Os micro RNAs, geralmente, atuam aumentando a expressão gênica
 - Modificações químicas em histonas podem regular, tanto positiva, quanto negativamente, a expressão gênica
- 33) A Mucopolissacaridose do tipo I é causada por mutações no gene *IDUA*, de herança autossômica recessiva. Os pacientes apresentam um espectro fenotípico bastante variável; os mais graves geralmente vão a óbito na primeira década de vida, enquanto os pacientes com fenótipo mais atenuado podem ter uma sobrevida normal. Assinale a alternativa que contém um conceito que pode explicar esta variabilidade fenotípica:
- Heterogeneidade alélica
 - Heterogeneidade genética
 - Penetrância incompleta
 - Codominância
 - Imprinting* genômico
- 34) Algumas alterações cromossômicas, detectáveis em análises laboratoriais, não resultam em alterações fenotípicas claras e, portanto, muitas vezes só são investigadas durante o aconselhamento genético, em decorrência de dificuldades de engravidar ou devido ao nascimento de um filho com alguma síndrome genética. Assinale a alternativa que apresenta a alteração cromossômica que pode não desencadear alterações fenotípicas no portador.
- Microdeleções cromossômicas
 - Inversão pericêntrica
 - Duplicação cromossômica
 - Cromossomo em anel
 - Triploidia
- 35) Através de cálculos específicos é possível determinar os valores de herdabilidade das doenças, e a interpretação destes valores auxilia na compreensão do quanto os fatores ambientais podem influenciar no desenvolvimento das mesmas. Assinale a alternativa que apresenta o distúrbio neuropsiquiátrico que apresenta a menor influência de fatores genéticos em sua etiologia:
- Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade ($h^2 = 0,75$)
 - Dependência de álcool ($h^2 = 0,57$)
 - Esquizofrenia ($h^2 = 0,81$)
 - Dependência de nicotina ($h^2 = 0,67$)
 - Anorexia nervosa ($h^2 = 0,56$)
- 36) A Depressão é, atualmente, a quarta causa de incapacidade no mundo e deverá ser a segunda até 2020, segundo a estimativa da Organização Mundial da Saúde (OMS). Considerando a etiologia e padrão de herança da doença, assinale a alternativa **correta**:
- A herdabilidade (h^2) da doença é próxima de 1,0
 - Filhos de indivíduos afetados pela doença têm 50% de chance de desenvolvê-la
 - Em famílias que apresentam um afetado com o fenótipo mais grave, o risco de outro indivíduo desenvolver a doença é maior
 - Parentes de primeiro grau de um indivíduo afetado tem o mesmo risco de desenvolver a doença do que parentes de segundo grau
 - A concordância entre gêmeos monozigóticos é de 100%
- 37) Uma característica comum encontrada nas células tumorais de pacientes com Leucemia Mielóide Crônica é a presença de uma translocação t(9;22)(q34;q11), o que gera a fusão dos genes *ABL* e *BCR*, produzindo uma proteína híbrida que estimula a proliferação celular. Sobre este tipo de mutação, assinale a alternativa **correta**:
- A translocação gera uma mutação *nonsense*
 - Este é um exemplo de mutação de ganho de função
 - A translocação envolve cromossomos metacêntricos
 - Este é um exemplo de aneuploidia associada ao desenvolvimento tumoral
 - A translocação não altera a matriz de leitura durante a tradução

38) Abaixo estão relacionadas doenças com padrão de herança monogênica e diferentes opções de tratamento. Associe as doenças apresentadas com as estratégias de tratamento adequadas e ao final, assinale a alternativa que contém as associações corretas:

- 1 - Alfa-talassemia.
- 2 - Defeitos no ciclo da uréia.
- 3 - Doença de Von Gierke.
- 4 - Homocistinúria.
- 5 - Doença de Fabry.
- A - Consumo periódico de carboidratos de metabolização lenta.
- B - Terapia de reposição enzimática.
- C - Administração de benzoato de sódio.
- D - Transfusão sanguínea.
- E - Suplementação de cofatores enzimáticos.

Assinale a alternativa correta.

- a) 1D, 2A, 3C, 4E, 5B
- b) 1E, 2C, 3D, 4A, 5B
- c) 1D, 2C, 3A, 4E, 5B
- d) 1B, 2A, 3C, 4E, 5D
- e) 1D, 2B, 3E, 4C, 5A

39) Uma das características mais marcantes associadas às doenças monogênicas com herança ligada ao cromossomo X recessiva é que elas afetam somente homens, uma vez que estes são hemizigotos para o alelo alterado em questão. Porém, na prática clínica, é relativamente comum identificar mulheres heterozigotas com manifestação clássica da doença. Assinale a alternativa que apresenta uma possível justificativa para esta variação no padrão de herança:

- a) *Imprinting* genômico no cromossomo X
- b) *Splicing* alternativo no cromossomo Y
- c) Penetrância incompleta do gene mutado
- d) Desequilíbrio de inativação do cromossomo X
- e) Translocação envolvendo o gene *SRY*

40) Os erros inatos do metabolismo (EIM) compõem um grupo de mais de 500 doenças genéticas que são raras se consideradas isoladamente, mas são comuns em conjunto. Os métodos laboratoriais descritos abaixo são adequados para o diagnóstico de EIM, exceto:

- a) Quantificação de metabólitos específicos
- b) Determinação de atividade enzimática
- c) Sequenciamento do DNA
- d) PCR (*Polymerase Chain Reaction*) alelo-específica
- e) Cariótipo

41) Paciente S.D.F., 37 anos, procurou o serviço de saúde em trabalho de parto e relatou ao médico de plantão que não fez acompanhamento pré-natal. No momento do nascimento do bebê, o neonatologista identificou que o recém-nascido apresentava genitália externa ambígua e suspeitou de hermafroditismo. Solicitou a presença de um médico geneticista, que imediatamente encaminhou ao laboratório material biológico para análise de cariótipo. O resultado observado foi: 46, XX. Assinale a alternativa que apresenta uma possível explicação para o aparecimento desta malformação:

- a) Síndrome da insensibilidade androgênica
- b) *Crossing over* anormal entre cromossomos X e Y, envolvendo *locus* do gene *SRY*
- c) Consumo excessivo de anabolizantes esteróides pela mãe durante a gestação
- d) Deficiência da 5 α -redutase
- e) Síndrome de Klinefelter

42) Um paciente do sexo masculino procurou um médico devido à suspeita de infertilidade. O paciente realizou um exame de cromatina sexual e foi verificado que as células analisadas apresentaram um corpúsculo de Barr. Assinale a alternativa que apresenta o tipo de alteração este resultado sugere.

- a) Hermafroditismo
- b) Pseudo-hermafroditismo masculino
- c) Síndrome do duplo Y
- d) Síndrome de Klinefelter
- e) Hiperplasia adrenal congênita

43) A Fibrose Cística apresenta uma incidência estimada de 1:10.000 nascidos vivos em determinadas populações. Nestas populações, assinale a alternativa que apresenta qual seria a frequência aproximada de heterozigotos para mutações no gene *CFTR*.

- a) 2%
- b) 7%
- c) 4%
- d) 1%
- e) 10%

44) Sobre a Fibrose Cística, considerando a fisiopatologia da doença, o padrão de herança e a variabilidade de fenótipos e assinale a alternativa incorreta:

- a) A proteína codificada pelo gene *CFTR* está envolvida com o transporte de íons através da membrana celular
- b) Pacientes com a Fibrose Cística, geralmente, apresentam um dos genitores também afetado
- c) A mutação mais comum no gene *CFTR* é a $\Delta F508$ e está, geralmente, associada ao desenvolvimento de insuficiência pancreática
- d) A variabilidade de fenótipos na Fibrose Cística está associada à presença de genes modificadores
- e) Os sintomas mais comuns incluem: doença pulmonar progressiva, insuficiência pancreática, concentração elevada de cloreto no suor e azoospermia (em homens)

45) A Doença de Huntington é um distúrbio neurológico progressivo, de herança autossômica dominante, causado por mutações no gene da huntingtina. As alternativas abaixo apresentam características associadas à Doença de Huntington, exceto:

- a) Heterogeneidade genética
- b) Penetrância incompleta
- c) Expressividade variável
- d) Expansão de trinucleotídeos
- e) Antecipação

46) Polimorfismos são mutações no DNA consideradas comuns, presentes em pelo menos 1% da população. Sobre polimorfismos e mutações, assinale a alternativa incorreta.

- a) Os polimorfismos mais comuns no genoma humano são os SNPs (*single nucleotide polymorphisms*)
- b) Polimorfismos não estão associados à doenças, apenas à variabilidade individual
- c) Mutações em íntrons podem alterar a composição da proteína produzida
- d) Mutações em regiões promotoras podem alterar a quantidade de proteína produzida
- e) As VNTRs (*variable number of tandem repeats*) são regiões altamente polimórficas, que podem ser utilizadas para determinação de paternidade

47) O teste do pezinho é realizado através da análise de gotas de sangue colhidas do neonato, a fim de detectar algumas doenças genéticas comuns, cujo prognóstico pode ser atenuado através de tratamentos específicos iniciados, precocemente. No Brasil, as doenças abaixo estão incluídas no programa de triagem neonatal do SUS (Sistema Único de Saúde), exceto:

- Fenilcetonúria
- Fibrose Cística
- Hemofilia
- Anemia Falciforme
- Hipotireoidismo Congênito

48) Diversas doenças genéticas são causadas por alterações cromossômicas numéricas ou estruturais. Em relação às alterações cromossômicas e às doenças associadas, assinale a alternativa incorreta:

- As monossomias são mais graves que as trissomias
- O risco de uma mulher ter um filho com Síndrome de Down é maior se ela for jovem, portadora de uma $t(14;21)$ do que se for uma mulher 46, XX com 43 anos
- A presença de alteração cromossômica estrutural em um dos pais é indicação para um teste invasivo pré-natal
- A amniocentese é um procedimento no qual retira-se uma amostra de líquido amniótico, onde estão presentes células fetais que podem ser cultivadas para testes diagnósticos
- A maior parte das aneuploidias é causada por não-disjunção dos cromossomos durante a mitose

49) Uma família com Hemofilia A foi atendida no Centro de Genética, e os médicos identificaram um padrão de transmissão atípico, de pai para seu filho homem. Assinale a alternativa que contém uma explicação para esse desvio no padrão de herança:

- Imprinting* genômico
- Antecipação
- Não-disjunção dos cromossomos na mitose pós-zigótica
- Dissomia uniparental
- Expressividade variável

50) As doenças genéticas apresentam padrões de herança distintos, com características específicas que, geralmente, permitem identifica-los através da análise de heredogramas. Sobre o heredograma apresentado na figura 1, assinale a alternativa que contém o padrão de herança mais provável:

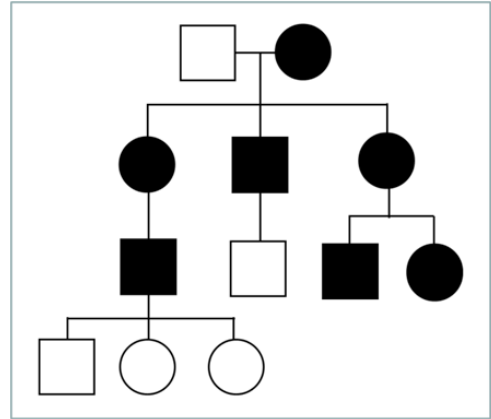


figura1

- Herança autossômica dominante
- Herança ligada ao X dominante
- Herança mitocondrial
- Herança ligada ao X recessiva
- Herança multifatorial

