

GRUPO GENÉTICA MÉDICA

NÍVEL SUPERIOR TIPO 1 – BRANCA

CÓDIGO CONTROLE - 8



SUA PROVA

- Além deste caderno contendo **60 (sessenta)** questões objetivas, você receberá do fiscal de sala a Folha de Respostas.
- As questões objetivas têm **5 (cinco)** opções de resposta (A, B, C, D e E) e somente uma delas está correta.



TEMPO

- Você dispõe de **4 (quatro) horas** para a realização da prova, já incluído a leitura das instruções, a coleta de digital e o tempo para o preenchimento da Folha de Respostas.
- **2 (duas) horas** após o início da prova, é possível retirar-se da sala, **levando o caderno de questões**.



NÃO SERÁ PERMITIDO

- Qualquer tipo de comunicação entre os candidatos durante a aplicação da prova; anotar informações/respostas em qualquer outro meio que não seja o caderno de questões; levantar da cadeira sem autorização; usar o sanitário ao término da prova.



INFORMAÇÕES GERAIS

- Verifique se seu caderno de questões está completo, sem repetição de questões ou falhas; confira o grupo e nome do seu cargo, cor e tipo do caderno de questões constantes nesta capa e na sua Folha de Respostas; confira também seus dados pessoais, especialmente nome, número de inscrição e documento de identidade e leia atentamente as instruções para preencher a Folha de Respostas; em caso de inconsistência(s), **notifique imediatamente o fiscal da sala**, para que sejam tomadas as devidas providências, bem como o devido registro na ata de sala.
- Para o preenchimento da Folha de Respostas, use somente caneta esferográfica, fabricada em material transparente, com tinta preta ou azul.
- Assine seu nome apenas nos espaços reservados na Folha de Respostas.
- O preenchimento da Folha de Respostas é de sua responsabilidade e, por isso, reserve tempo suficiente para fazê-lo. **Não será permitida a troca de Folha de Respostas em caso de erro cometido por você.**
- Para fins de avaliação, serão levadas em consideração apenas as marcações realizadas na Folha de Respostas.
- A FGV coletará suas impressões digitais na lista de presença.
- Durante a realização da prova, você será submetido ao sistema de detecção de metais quando do ingresso e da saída da sala.
- **Boa prova!**

CONHECIMENTOS BÁSICOS

Língua Portuguesa

Atenção! O Texto 1 refere-se às três próximas questões.

Texto 1

Problemas da Medicina

Um dos principais desafios da Medicina é a digitalização da saúde. Com o avanço da tecnologia, os prontuários eletrônicos se tornaram comuns, permitindo uma gestão mais eficiente das informações dos pacientes.

No entanto, a implementação e a integração de sistemas digitais em larga escala podem ser complexas e demandam recursos significativos. Sem contar a necessidade de especialização e qualificação por parte de profissionais que, outrora, não lidavam com questões tecnológicas.

Além disso, a segurança dos dados de saúde é uma preocupação constante, pois é necessário garantir a proteção das informações sensíveis dos pacientes contra violações e ataques variados, além de possíveis perdas de materiais essenciais para a vida dessas pessoas.

1

O problema da digitalização na área da saúde traz consigo uma série de dificuldades, entre as quais podem ser citadas as seguintes, à exceção de uma. Assinale-a.

- (A) O alto volume de recursos a serem empregados.
- (B) A falta de especialização tecnológica dos profissionais da saúde.
- (C) A carência de profissionais em questões tecnológicas.
- (D) O risco de vazamento das informações sobre os pacientes.
- (E) A perda de materiais essenciais, o que geraria duplicidade de gastos.

2

Sobre a estruturação do Texto 1, assinale a afirmação correta.

- (A) Os três parágrafos do texto não mostram relações lógicas entre eles, materializadas em conectores.
- (B) O primeiro parágrafo apresenta o tema, enquanto o segundo indica dificuldades do processo, ao passo que o terceiro mostra preocupações com os profissionais da área.
- (C) Sendo um texto de caráter descritivo, cada um dos parágrafos explora características distintas do tema.
- (D) Alguns adjetivos do texto, como “complexas” e “variados” carecem de explicitação, o que torna o texto pouco objetivo.
- (E) Sendo um texto de caráter argumentativo, a tese do texto é a necessidade urgente de digitalização da saúde.

3

Assinale a frase na qual o termo sublinhado desempenha o papel de agente e não de paciente.

- (A) Um dos principais desafios da Medicina é a digitalização da saúde.
- (B) Com o avanço da tecnologia, os prontuários eletrônicos se tornaram comuns, permitindo uma gestão mais eficiente das informações dos pacientes.
- (C) No entanto, a implementação e a integração de sistemas digitais em larga escala podem ser complexas e demandam recursos significativos.
- (D) Sem contar a necessidade de especialização e qualificação por parte de profissionais que, outrora, não lidavam com questões tecnológicas.
- (E) Além disso, a segurança dos dados de saúde é uma preocupação constante, pois é necessário garantir a proteção das informações sensíveis dos pacientes.

Atenção. O Texto 2 refere-se às duas próximas questões.

Texto 2

A distribuição de médicos

O Brasil enfrenta desafios na distribuição de médicos, especialmente em áreas rurais e remotas. A falta de profissionais de saúde nessas regiões resulta em dificuldades de acesso aos cuidados médicos básicos.

Medidas estão sendo adotadas para incentivar a ida de médicos para áreas carentes, como o Programa Mais Médicos. No entanto, o desafio persiste em garantir uma distribuição equitativa e justa dos serviços de saúde em todo o país.

Em grandes centros, como é o caso da cidade de São Paulo, há uma grande oferta de profissionais nas mais diversas especialidades. Em cidades menores, como as regiões ribeirinhas, é difícil encontrar até mesmo médicos generalistas, ou especializados em áreas como Clínica Geral e Pediatria. Assim, estabelecer um equilíbrio nesse assunto é uma demanda urgente para os órgãos governamentais.

4

Sobre a distribuição de profissionais médicos pelo território nacional, é correto afirmar, segundo as informações presentes no texto, que

- (A) a falta de médicos em áreas rurais e remotas é devida ao difícil acesso, além de outras causas.
- (B) o Programa Mais Médicos leva profissionais de área urbana para as regiões mais afastadas.
- (C) um dos problemas da distribuição de médicos é a falta de especialização em doenças específicas das regiões.
- (D) a distribuição de médicos pelas regiões brasileiras ainda é um desafio para o governo.
- (E) os programas até agora adotados pelas autoridades da área médica são ineficientes.

5

A seguir, aparecem segmentos dos Textos 1 e 2, compostos por elementos ligados pela conjunção aditiva “e”.

O exemplo em que os termos ligados podem ser considerados sinônimos, é:

- (A) a implementação e a integração de sistemas digitais em larga escala... (Texto 1).
- (B) Sem contar a necessidade de especialização e qualificação por parte de profissionais... (Texto 1).
- (C) a proteção das informações sensíveis dos pacientes contra violações e ataques variados... (Texto 1).
- (D) O Brasil enfrenta desafios na distribuição de médicos, especialmente em áreas rurais e remotas. (Texto 2).
- (E) especializados em áreas como Clínica Geral e Pediatria. (Texto 2).

6

As frases a seguir se iniciam por uma metáfora, ou seja, uma comparação figurada entre dois termos.

Assinale a frase em que essa comparação **não** aparece explicada.

- (A) As palavras são os médicos de uma mente doente.
- (B) Chega de jogador mandioca, que fica plantado no meio de campo.
- (C) Futebol é como viaduto. Num dia estamos por cima. No outro, por baixo.
- (D) O cérebro é como um paraquedas: só funciona quando está aberto.
- (E) Uma cama de hospital, pelo preço, é como um táxi parado com o taxímetro acionado.

7

Observe a seguinte frase: “Um corpo débil debilita o espírito”.

A mesma correspondência entre débil / debilita aparece, respectivamente, em

- (A) livro / livraria.
- (B) doença / adoecer.
- (C) fraco / fraqueja.
- (D) bandido / bandidagem.
- (E) saúde / saudável.

8

Assinale a frase que se mostra inteiramente coerente.

- (A) Peguei um resfriado no parque; o portão estava aberto.
- (B) Leve seu cachorro para passear todos os dias, independente de ter ou não um.
- (C) Comida saudável é tudo o que se come antes do término da validade.
- (D) O jogo foi interrompido porque o chapéu de um dos telespectadores voou para a quadra.
- (E) Se eu morresse num hospital, eu o processaria.

Atenção. O Texto 3 a seguir refere-se às duas próximas questões.

Texto 3

A personalização dos cuidados médicos é um desafio, mas também uma perspectiva promissora. Cada indivíduo é único, com características genéticas, histórico médico e estilo de vida distintos, e a Medicina está se movendo em direção a uma abordagem mais personalizada.

Isso caminha lado a lado com a Medicina humanizada e a compreensão de que os pacientes não são doenças a serem tratadas, mas sim indivíduos com particularidades e estilos de vida que os levam a ter necessidades também variadas.

No entanto, a implementação prática dessa abordagem requer o acesso a tecnologias avançadas de diagnóstico, uma melhor compreensão dos fatores genéticos e ambientais e a capacidade de adaptar os tratamentos de acordo com as necessidades individuais.

9

Sobre a estruturação do Texto 3, assinale a afirmativa correta.

- (A) O tema discutido no texto é a personalização dos cuidados médicos, explicada no texto.
- (B) O segundo parágrafo não mostra uma ligação de sentido com o anterior, pois o pronome “isso” não tem antecedente.
- (C) O terceiro parágrafo tem a finalidade de explicar as dificuldades do processo de personalização dos cuidados médicos.
- (D) Apesar de a primeira frase do texto falar de “desafios” e de “uma perspectiva promissora”, o restante do texto não aborda esses temas.
- (E) A personalização dos cuidados médicos se concentra na maior dedicação dos médicos ao seu trabalho e na sua maior eficiência.

10

As frases a seguir mostram um termo sublinhado que se refere a um termo anterior (coesão).

Assinale a frase em que esse termo sublinhado se refere a um termo posterior.

- (A) Grande parte da saúde consiste em desejá-la em todos os momentos.
- (B) Dar nome a uma doença é apressar-lhe os avanços.
- (C) A verdade é esta: todos mentem para todos.
- (D) A maioria dos homens morre de seus remédios.
- (E) Você deve preparar a sua mente para o melhor da vida.

Legislação EBSERH

11

A Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (Ebserh) é uma empresa pública vinculada ao Ministério da Educação, criada pela Lei Federal nº 12.550/2011.

A respeito de suas finalidades, analise as afirmativas a seguir e assinale (V) para a verdadeira e (F) para a falsa.

- () Oferecer suporte ao Sistema Único de Saúde (SUS): a empresa contribui para o atendimento da população por meio dos hospitais universitários.
- () Administrar hospitais universitários federais: a Ebserh gerencia e aprimora a infraestrutura e os serviços dos hospitais vinculados às universidades federais que estabeleceram contrato com ela.
- () Apoiar o ensino e a pesquisa: a empresa valoriza e ampara o ensino-aprendizagem e a formação de pessoas no campo da saúde pública em instituições federais de ensino superior e em instituições congêneres.

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

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

12

Segundo o Regimento Interno da Ebserh, a estrutura organizacional da empresa conta com Colegiados Internos, cuja função é atender necessidades que não possam ser resolvidas isoladamente pelas áreas organizacionais.

Os Colegiados Internos são classificados em função de sua duração e atribuição, como nos exemplos a seguir:

- I. *É de duração perene, atua de forma consultiva no nível tático, composto por profissionais de referência na área de atuação, analisando detalhadamente temas específicos e de grande amplitude, como padronizações técnicas e definições de melhores práticas.*
- II. *É de duração temporária, atua de forma consultiva ou executiva no nível técnico operacional, na execução de ações ou projetos específicos, com prazo preestabelecido, propondo soluções para problemas determinados ou executando ações transversais que envolvam mais de uma área organizacional.*

Os trechos I e II se referem, respectivamente, aos Colegiados Internos organizados sob a forma de

- (A) Comissão e Escritório.
- (B) Comitê e Centro de Competência.
- (C) Centro de Competência e Comissão.
- (D) Câmara Técnica e Grupo de Trabalho.
- (E) Núcleo Técnico Operacional e Comitê.

13

A Lei nº 12.550/2011 e o Regulamento de Pessoal da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (Ebserh) disponibilizam normativas a respeito dos integrantes do quadro de pessoal da empresa.

Considerando as normas citadas, é correto afirmar que a Ebserh está autorizada a

- (A) admitir profissional qualificado para a realização de serviços técnicos especializados, por meio de indicação.
- (B) recrutar terceirizados para funções gratificadas em unidades hospitalares, mediante processo seletivo simplificado.
- (C) selecionar pessoal técnico e administrativo por tempo indeterminado, mediante concurso público.
- (D) contratar empregados temporários, observado o prazo máximo de seis anos, mediante prestação de serviços.
- (E) obter servidores titulares de cargo efetivo em exercício em instituição federal de ensino que possui contrato com a empresa, mediante solicitação de cessão.

14

A partir da sua criação, a Ebserh passou a ser a responsável pela gestão de hospitais universitários federais, finalidade planejada e implementada mediante o Conselho de Administração, um dos seus principais órgãos administrativos.

Segundo o Estatuto Social da Ebserh, o Conselho de Administração é um órgão colegiado composto por nove membros, entre os quais,

- (A) um membro é o Presidente da empresa, que ocupa a Presidência Executiva do Conselho.
- (B) um membro é indicado pelo Ministro da Gestão e da Inovação em Serviços Públicos, sendo obrigatoriamente diretor de hospital universitário federal.
- (C) três membros são indicados pelo Ministro da Educação, dos quais um será o Presidente do Conselho e o outro o substituto nas suas ausências e impedimentos.
- (D) um membro é reitor de universidade federal, eleito pela Associação Nacional dos Docentes das Instituições Federais de Ensino Superior.
- (E) dois membros são representantes dos empregados, eleitos para participar das deliberações sobre assuntos que envolvam relações sindicais, remuneração e questões de previdência.

15

A Comissão de Ética da Ebserh (CEE) está encarregada de orientar e aconselhar sobre as questões éticas dos colaboradores da instituição no tratamento com as pessoas e com o patrimônio público.

A CEE é um órgão autônomo, de caráter

- (A) deliberativo, cabendo-lhe deliberar sobre condutas antiéticas e sobre as transgressões das normas da Ebserh levadas ao seu conhecimento.
- (B) consultivo, sendo de sua alçada o controle social e o apoio à Diretoria Executiva e ao Conselho de Administração na aplicação de eventuais medidas disciplinares.
- (C) fiscalizador, cabendo-lhe inspecionar o cumprimento do limite de participação da empresa no custeio dos benefícios de assistência à saúde e de previdência complementar.
- (D) orientador, pertencendo-lhe assessorar o Conselho de Administração nos processos de indicação, avaliação e remuneração dos administradores, conselheiros fiscais e demais membros de órgãos estatutários.
- (E) assessorial, sendo de sua responsabilidade monitorar as exposições de risco da Ebserh, podendo requerer, entre outras, informações detalhadas sobre políticas e procedimentos considerados impróprios.

Políticas Públicas de Saúde e Educação

16

Leia o trecho a seguir sobre um valor que norteia as políticas de promoção da saúde no âmbito do SUS.

Consiste na capacidade de levar em conta as particularidades e as diferenças. Remete à possibilidade de tomar uma decisão desvinculada da aplicação de uma norma abstrata, considerando o reconhecimento de determinantes sociais e baseando-se no pressuposto de que a aplicação rígida da lei abstrata a todos os infinitos possíveis casos da vida real pode, em determinadas situações, resultar em injustiças substanciais.

O trecho refere-se à

- (A) diversidade.
- (B) equidade.
- (C) diferença.
- (D) igualdade.
- (E) vulnerabilidade.

17

Acerca da evolução histórica da organização do sistema de saúde no Brasil, assinale a afirmativa que descreve corretamente uma de suas fases.

- (A) No Estado Novo (1930-45) foi criado o Ministério da Educação e Saúde Pública, o qual passou a centralizar atividades de vigilância sanitária, como a fiscalização de produtos de origem animal e da higiene e segurança no trabalho.
- (B) Com a Reforma Barros Barreto (1941), foram instituídos órgãos normativos e supletivos destinados a orientar a assistência sanitária e hospitalar, além de serem criados órgãos executivos de ação direta contra endemias importantes, como malária, febre amarela e, peste.
- (C) No segundo Governo Vargas (1951-54) foi criado o Ministério da Saúde que, com o apoio da Fundação Rockefeller, instituiu o Serviço de Malária do Nordeste (SMN) para intensificar o combate ao *Anopheles gambiae* e ao *Aedes albopictus*.
- (D) Durante o Governo Castelo Branco (1964-67), foi criado o Instituto Nacional de Assistência Médica da Previdência (Inamps) para assistir a todos os trabalhadores de modo universal, antecipando um dos princípios fundamentais do Sistema Único de Saúde (SUS).
- (E) A Constituição de 1988 definiu o SUS, cuja regulamentação remontou à Lei nº 8.080/1990, que definiu o seu modelo operacional e estabeleceu que os recursos destinados ao SUS seriam provenientes do Inamps e de orçamentos estaduais e municipais.

18

O movimento da Reforma Sanitária nasceu no início da década de 1970. A expressão foi usada para se referir ao conjunto de ideias que se tinha em relação às mudanças e transformações necessárias na área da saúde. Essas mudanças não abarcavam apenas o sistema, mas todo o setor da saúde, em busca da melhoria das condições de vida da população. Grupos de médicos e outros profissionais preocupados com a saúde pública desenvolveram teses e integraram discussões políticas.

Adaptado de <https://pensesus.fiocruz.br/reforma-sanit%C3%A1ria>

Sobre a reforma sanitária brasileira como um movimento político e social que prepara a formação do SUS, analise as afirmativas a seguir.

- I. Na segunda metade dos anos 1970, duas instituições foram importantes para a formação da área de conhecimento batizada de saúde coletiva: o Centro Brasileiro de Estudos de Saúde (Cebes) e a Associação Brasileira em Saúde Coletiva (Abrasco).
- II. A 8ª Conferência Nacional de Saúde (1986) foi a primeira aberta à sociedade e seu relatório final embasou o capítulo sobre Saúde na Constituição Federal de 1988, tendo abordado prioritariamente o problema da ampliação e sistematização das campanhas nacionais contra a hanseníase e a tuberculose.
- III. O sanitarista Sérgio Arouca foi um dos principais teóricos e articuladores políticos do chamado “movimento sanitário”, tendo proposto um conceito ampliado de saúde, como o completo bem-estar físico, mental e social, e não a simples ausência de doença.

Está correto o que se afirma em

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

19

Sobre as políticas de saúde no Brasil, estabeleça a correlação entre as iniciativas listadas a seguir e suas respectivas caracterizações.

1. Estratégia de Saúde da Família (ESF)
 2. Política Nacional de Atenção Básica (PNAB)
 3. Programa Nacional de Imunizações (PNI)
 4. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher (PNAISM)
- () Documento estratégico do Ministério da Saúde que localiza as funções da Atenção Básica no contexto mais amplo de todo o sistema de saúde e define regras de financiamento, ações prioritárias e questões relativas aos recursos humanos.
- () Programa com um enfoque de gênero que avança na consolidação dos direitos sexuais e reprodutivos numa perspectiva de equidade, considerando de modo distinto os sujeitos em condições históricas e sociais distintas.
- () Política de saúde que busca acompanhar os usuários por todos os seus ciclos de vida, prevê o estabelecimento de uma equipe multiprofissional composta por médico e enfermeiro generalistas, técnico de enfermagem e agente comunitário de saúde, diferenciando-se de outros modelos semelhantes pelo foco territorial.
- () Iniciativa que reforça o foco na prevenção e no cuidado ao longo dos ciclos de vida, de recém-nascidos até a população idosa, tendo sido responsável pela erradicação de muitas doenças.

A sequência correta, na ordem apresentada, é:

- (A) 1 – 4 – 2 – 3.
 (B) 2 – 3 – 1 – 4.
 (C) 3 – 1 – 2 – 4.
 (D) 2 – 4 – 1 – 3.
 (E) 4 – 3 – 2 – 1.

20

A Política Nacional de Saúde Integral da População Negra visa promover a saúde da população negra de forma integral.

Para tanto, adota as estratégias indicadas a seguir, à exceção de uma. Assinale-a.

- (A) Estabelecimento de metas específicas para a melhoria dos indicadores de saúde da população negra, com especial atenção para os migrantes provenientes da África.
- (B) Consideração das necessidades locais, sobretudo na morbimortalidade materna e infantil e na provocada por causas violentas, doença falciforme, DST/HIV/Aids e tuberculose, entre outras.
- (C) Inclusão do quesito cor nos instrumentos de coleta de dados nos sistemas de informação do SUS e fomento à realização de estudos e pesquisas sobre o acesso da população negra aos serviços e ações de saúde.
- (D) Fortalecimento da atenção à saúde mental de mulheres e homens negros, em especial, aqueles com transtornos decorrentes do uso de álcool e outras drogas.
- (E) Qualificação da atenção para o acompanhamento do crescimento, desenvolvimento e envelhecimento e a prevenção dos agravos decorrentes dos efeitos da discriminação racial e exclusão social.

21

A Política Nacional de Saúde Integral de Lésbicas, Gays, Bissexuais, Travestis e Transexuais (PNSILGBT) foi formulada em 2011, sendo formada por diretrizes cuja instrumentalização requer planos, estratégias e metas sanitárias.

Para garantir o acesso da população LGBT à Atenção Integral à Saúde, a PNSILGBT

- (A) reconhece a existência de efeitos perversos dos processos de discriminação, violências e exclusão sobre a saúde da população LGBT.
- (B) promove a equidade de gênero e raça no SUS buscando modificar as estruturas machista e racista que operam na divisão do trabalho na saúde.
- (C) fomenta a formação e educação permanente na saúde, transversalizando a temática de gênero, raça e classe nos processos de educação permanente e formação no SUS.
- (D) inclui os campos orientação sexual e identidade de gênero na avaliação em saúde e cria a rede colaborativa intersetorial para o combate ao assédio moral e sexual no trabalho em saúde.
- (E) qualifica a heterocisnormatividade como uma barreira para o acesso universal à saúde e para o combate às diversas formas de violência relacionadas ao trabalho na saúde.

22

Leia o trecho da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência (PNAISPD) a seguir.

Entre as ações estratégicas deste eixo, constam (1) a qualificação das práticas de cuidado prestadas por familiares, cuidadores e/ou acompanhantes de pessoas com deficiência e (2) a formação da força de trabalho para o SUS com base nas necessidades das pessoas com deficiência, com abordagem interseccional e anticapacitista.

Adaptado de Portaria GM/MS nº 1.526/2023.

O eixo de atuação em que se inserem as ações citadas, segundo a PNAISPD, é o da

- (A) participação da comunidade e controle social.
 (B) pesquisa, produção e tradução do conhecimento.
 (C) articulação intrasetorial, intersetorial e interinstitucional.
 (D) organização das ações e serviços de saúde sob a lógica das Redes de Atenção à Saúde.
 (E) formação, qualificação e educação permanentes em saúde na perspectiva do modelo biopsicossocial.

23

A reprodução humana tem suscitado problemas de bioética sobre os quais são dados diversos encaminhamentos, como no caso descrito a seguir.

Uma mãe (44 anos) de cinco filhos do sexo masculino solicitou a um médico que realizasse um procedimento de inseminação artificial com prévia seleção de gametas masculinos apenas com cromossomo X, para superar a profunda frustração de não ter uma filha. O caso é submetido ao judiciário que solicita uma avaliação de médicos e psiquiatras em cujo relatório destaca-se como a ideia de ter uma filha que cuidasse dela na velhice havia se tornado uma obsessão, motivo pelo qual o laudo foi favorável à realização do procedimento, pois não se reconhecia qualquer impropriedade e vislumbrava-se a possibilidade de que tendo uma filha essa senhora melhoraria do quadro depressivo refratário a tratamentos até então utilizados. A promotoria pública recorreu da decisão e a sentença foi revogada em segunda instância.

Tradução e adaptação de Alonso EJP. Consideraciones críticas sobre la regulacion legal de la selección de sexo (parte I). *Rev Der Gen H* 2002; 16:59-69.

Analisando o caso com base nas normas éticas para a utilização das técnicas de reprodução assistida vigentes no Brasil, é correto afirmar que o aspecto ético mais importante envolvido na disputa judicial é a

- (A) utilização de consentimento informado, uma vez que o assentimento não foi obtido de forma livre e esclarecida, já que a paciente estava em um quadro de depressão.
- (B) seleção de sexo, pois as técnicas de reprodução assistida não podem ser aplicadas com a intenção de selecionar o sexo do descendente.
- (C) pesquisa e criopreservação de embriões, na medida em que o número de embriões gerados em laboratório é superior ao utilizado no procedimento e poderá ser usado para clonagem.
- (D) manipulação de gametas, dado que a idade da paciente excede o limite legal para a doação, comercialização ou manipulação de gametas saudáveis.
- (E) redução embrionária, pois a paciente já tem cinco filhos e deseja apenas mais uma filha, não podendo enfrentar uma gravidez múltipla, decorrente do uso de técnicas de reprodução assistida.

24

De acordo com o Art. 194 da Constituição Federal de 1988, a seguridade social compreende um conjunto integrado de ações de iniciativa dos Poderes Públicos e da sociedade, destinadas a assegurar os direitos relativos à saúde, à previdência e à assistência social.

O referido artigo estabelece que compete ao Poder Público, nos termos da lei, organizar a seguridade social, com base em determinados objetivos. As opções a seguir apresentam alguns desses objetivos, à exceção de uma, que está errada. Assinale-a.

- (A) Universalidade da cobertura e do atendimento.
- (B) Irredutibilidade do valor dos benefícios.
- (C) Uniformidade e equivalência dos benefícios e serviços às populações urbanas e rurais.
- (D) Caráter democrático e descentralizado da Administração mediante gestão tripartite, com participação dos trabalhadores, dos empregadores e do governo nos órgãos colegiados.
- (E) Diversidade da base de financiamento, identificando-se, em rubricas contábeis específicas para cada área, as receitas e as despesas vinculadas a ações de saúde, previdência e assistência social, preservado o caráter contributivo da previdência social.

25

Com base na Lei nº 8.080/90 (Lei Orgânica da Saúde), avalie as afirmativas a seguir acerca da organização, da direção e da gestão do SUS.

- I. Os Municípios poderão constituir consórcios para desenvolver em conjunto as ações e os serviços de saúde que lhes correspondam.
- II. Aplica-se aos consórcios administrativos intermunicipais o princípio da direção compartilhada.
- III. No nível municipal, o Sistema Único de Saúde (SUS), pode organizar-se em distritos de forma a integrar e articular recursos, técnicas e práticas voltadas para a cobertura total das ações de saúde.

Está correto o que se afirma em

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

26

Conforme estabelece a Lei Orgânica da Saúde, em relação ao subsistema de atendimento e internação hospitalar, avalie as afirmativas a seguir e assinale (V) para a verdadeira e (F) para a falsa.

- () Na modalidade de assistência de atendimento e internação domiciliares incluem-se, principalmente, os procedimentos médicos, de enfermagem, fisioterapêuticos, psicológicos e de assistência social, entre outros necessários ao cuidado integral dos pacientes em seu domicílio.
- () O atendimento e a internação domiciliares serão realizados por equipes multidisciplinares que atuarão na medicina preventiva, terapêutica e reabilitadora.
- () O atendimento e a internação domiciliares só poderão ser realizados por indicação médica, com expressa concordância do paciente e de sua família.

As afirmativas são, respectivamente,

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

27

Avalie, com base na Lei nº 8.142/1990, se os recursos do Fundo Nacional de Saúde (FNS) serão alocados como:

- I. despesas de custeio e de capital do Ministério da Saúde, seus órgãos e entidades, da Administração Direta e Indireta;
- II. investimentos de iniciativa do Poder Executivo e aprovados pelo Conselho de Saúde;
- III. investimentos previstos no Plano Quinquenal do Ministério da Saúde;
- IV. cobertura das ações e dos serviços de saúde a serem implementados pelos Municípios, Estados e Distrito Federal.

Estão corretos os itens

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

28

A participação da sociedade organizada, garantida na legislação, torna os Conselhos de Saúde uma instância privilegiada na proposição, discussão, acompanhamento, deliberação, avaliação e fiscalização da implementação da Política de Saúde, inclusive nos seus aspectos econômicos e financeiros. A legislação estabelece, ainda, a composição paritária de usuários em relação ao conjunto dos demais segmentos representados.

(Resolução nº 453, de 2012, CNS.
A Organização dos Conselhos de Saúde - terceira diretiz)

Em relação ao tema, avalie as afirmativas a seguir:

- I. O Conselho de Saúde será composto por representantes de entidades, instituições e movimentos representativos de usuários, de entidades representativas de trabalhadores da área da saúde, do governo e de entidades representativas de prestadores de serviços de saúde, sendo o seu presidente eleito entre os membros do Conselho, em reunião plenária.
- II. Nos Municípios onde não existem entidades, instituições e movimentos organizados em número suficiente para compor o Conselho, a eleição da representação será realizada em plenária no Município, promovida pelo Conselho Municipal de maneira ampla e democrática.
- III. A participação de órgãos, entidades e movimentos sociais terá como critério a representatividade, a abrangência e a complementaridade do conjunto da sociedade, no âmbito de atuação do Conselho de Saúde.

Está correto o que se afirma em

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

29

Com base na Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), avalie as afirmativas a seguir e assinale (V) para a verdadeira e (F) para a falsa.

- () São princípios do SUS a serem operacionalizados na Atenção Básica a universalidade, a equidade e a integralidade.
- () São diretrizes do SUS a serem operacionalizados na Atenção Básica, entre outras, a regionalização e hierarquização, a territorialização, a população adscrita, o cuidado centrado na pessoa, a resolutividade e a longitudinalidade do cuidado.
- () A PNAB tem na Saúde da Família sua estratégia prioritária para a expansão e consolidação da Atenção Básica.
- () A integração entre a Vigilância em Saúde e a Atenção Básica é condição essencial para o alcance de resultados que atendam às necessidades de saúde da população, na ótica da integralidade da atenção à saúde.

As afirmativas são, respectivamente,

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

30

Em relação à Equipe de Saúde da Família (eSF), as afirmativas a seguir estão corretas, **à exceção de uma**. Assinale-a.

- (A) É a estratégia prioritária de atenção à saúde e visa à reorganização da Atenção Básica no país, de acordo com os preceitos do SUS.
- (B) É considerada como estratégia de expansão, qualificação e consolidação da Atenção Básica, por favorecer uma reorientação do processo de trabalho com maior potencial de ampliar a resolutividade e impactar a situação de saúde das pessoas e coletividades, além de propiciar uma importante relação custo-efetividade.
- (C) É composta, no mínimo, por médico, preferencialmente da especialidade Medicina de Família e Comunidade, enfermeiro, preferencialmente especialista em Saúde da Família, auxiliar ou técnico de enfermagem e Agente Comunitário de Saúde (ACS), podendo fazer parte da equipe o Agente de Combate às Endemias (ACE) e os profissionais de saúde bucal: cirurgião-dentista, preferencialmente especialista em saúde da família, e auxiliar ou técnico em saúde bucal.
- (D) Em áreas de baixa dispersão territorial e de alto adensamento populacional recomenda-se a cobertura de 100% da população com número máximo de 750 pessoas por ACS.
- (E) Para equipe de Saúde da Família, há a obrigatoriedade de carga horária de 40 horas semanais para todos os profissionais de saúde que sejam membros da ESF.

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

31

O gene FMR1 é uma causa de frequentes manifestações clínicas relevantes, já descrita há décadas.

Das opções a seguir, assinale a que **não** sugere doença do espectro do FMR1.

- (A) Mulher com menopausa precoce – aos 35 anos.
- (B) Adolescente masculino com deficiência intelectual e autismo.
- (C) Adolescente feminina com desenvolvimento neuropsicomotor preservado e epilepsia.
- (D) Homem de 61 anos, com ataxia, depressão e transtorno de ansiedade.
- (E) Escolar de 7 anos, feminina, com deficiência intelectual.

32

A imunodeficiência combinada grave (SCID) foi incluída na quarta fase do novo Programa Nacional de Triagem Neonatal (2021). Com tratamento muito diferente de outras doenças da triagem, a implantação encontra-se em diferentes estágios para cada Estado. Para a implantação do teste, é essencial que um Estado disponha de

- (A) capacidade para realizar transplante de medula óssea no próprio Estado.
- (B) presença de Centro de Referência em Imunobiológicos Especiais.
- (C) incidência conhecida da doença, para calcular número de pacientes a serem atendidos a cada ano.
- (D) capacidade para realizar exames exclusivamente em laboratório estabelecido no Estado.
- (E) capacidade para realizar a reconvocação, orientação da família e realização de testes confirmatórios, e garantir o tratamento dentro da Rede SUS.

33

Em relação ao tempo ótimo para coleta de exames na triagem neonatal, é correto afirmar que

- (A) o exame somente deve ser colhido após o terceiro dia de vida, em dieta plena.
- (B) a coleta pode ser realizada após 24 horas, em programas que utilizam espectrometria de massas, ou até mais cedo, no caso de pacientes críticos.
- (C) a coleta deve ser realizada dentre os primeiros 30 dias de vida.
- (D) caso a coleta ocorra antes de 48 horas, deve ocorrer uma segunda coleta aos 7 dias de vida.
- (E) a coleta deve ser fracionada, por haver diferentes tempos ótimos para cada teste.

34

Em relação às aortopatias torácicas hereditárias não sindrômicas, é correto afirmar que

- (A) podem ser causadas por variantes patogênicas nos genes FBN1 e SKI.
- (B) geralmente são causadoras de dissecação de aorta em idade muito jovem.
- (C) São, em sua maioria, doenças de herança autossômica recessiva.
- (D) parentes portadores assintomáticos da mesma variante presente em caso grave não necessitam de acompanhamento de imagem após a realização de 2 ecocardiogramas normais, com intervalo de 5 anos entre os exames.
- (E) devem ser abordadas com cirurgia profilática para dissecação da aorta sempre.

35

A correta interpretação de variantes genéticas é fundamental para o melhor aproveitamento dos exames complementares. Acerca do tema, assinale a afirmativa correta

- (A) Variantes do tipo stop codon sempre serão patogênicas.
- (B) Variantes do tipo expansão de trinucleotídeos são bem detectadas no sequenciamento NGS com 150bp.
- (C) Variantes intrônicas nunca causam doença.
- (D) Variantes missense podem ser mais graves do que stop codon, no mesmo éxon do mesmo gene.
- (E) Variantes em heterozigose em genes do cromossomo X não causam doença em mulheres com cariótipo 46,XX.

36

Um homem de 45 anos com diagnóstico de câncer colorretal é submetido a teste genético que revela uma mutação patogênica no gene MLH1.

A recomendação de vigilância mais adequada, entre as a seguir, é

- (A) colonoscopia a cada 5 anos e endoscopia digestiva alta a cada 10 anos.
- (B) colonoscopia anual a partir dos 25 anos ou 2-5 anos antes do diagnóstico mais jovem na família, o que for mais cedo, e endoscopia digestiva alta a cada 1-2 anos.
- (C) pesquisa de sangue oculto nas fezes, anual.
- (D) ultrassonografia transvaginal anual para rastreamento de câncer de endométrio e ovário em mulheres da família.
- (E) tomografia computadorizada abdominal anual para rastreamento de câncer de rim e ureter.

37

Uma paciente com diagnóstico de Síndrome de Li-Fraumeni clássica expressa preocupação com o risco aumentado de sarcomas de partes moles em seus filhos.

A recomendação de rastreamento para sarcomas em crianças portadoras da mutação TP53 é

- (A) radiografia de corpo inteiro anual a partir dos 18 anos.
- (B) exame físico anual com atenção para alterações musculoesqueléticas, sem necessidade de exames de imagem adicionais até a idade adulta.
- (C) ressonância magnética de corpo inteiro anual a partir da infância.
- (D) ultrassonografia abdominal anual a partir dos 10 anos.
- (E) dosagem de CK anual para detecção precoce de alterações neoplásicas, seguida de biópsia quando elevado.

38

Uma criança de 3 dias de vida apresenta vômitos persistentes, letargia, hipotonia e odor característico de "pés suados" na urina. A investigação metabólica revela níveis elevados de ácido isovalérico e isovalerilglicina na urina.

Das seguintes opções, assinale a que representa a conduta terapêutica MAIS apropriada na fase aguda da acidúria isovalérica.

- (A) Administração de altas doses de vitamina B12 e ácido fólico, associadas à dieta rica em leucina.
- (B) Transplante hepático de urgência para correção da deficiência enzimática.
- (C) Administração de insulina e glicose para correção da hipoglicemia, comum em erros inatos do metabolismo.
- (D) Uso de antibióticos de amplo espectro para tratar possível infecção concomitante.
- (E) Restrição da ingestão proteica, suplementação com carnitina e glicina, e hemodiálise em casos graves.

39

Um paciente de 15 anos apresenta progressiva dificuldade de marcha, disartria, arreflexia em membros inferiores e escoliose. Não há história familiar de casos similares. O exame neurológico revela ataxia cerebelar, perda da sensibilidade vibratória e proprioceptiva nos membros inferiores, além de cardiomiopatia hipertrófica.

O mais provável mecanismo etiológico nesse caso é

- (A) expansão de repetições CAG no gene *ATXN1*.
- (B) variante patogênica no gene *PRKN*.
- (C) expansão instável de repetições GAA no intron 1 do gene *FXN*.
- (D) variante com perda de função do gene *ATM*.
- (E) expansão de trinucleotídeos CGG do gene *FMR1*.

40

Um paciente de 45 anos apresenta movimentos coreicos progressivos, irritabilidade, declínio cognitivo e histórico familiar positivo para Doença de Huntington (pai diagnosticado aos 50 anos). O diagnóstico foi recentemente confirmado por teste genético, revelando expansão de repetições CAG no gene *HTT*.

Das abordagens de tratamento abaixo, assinale a que **não** deve ser indicada neste momento.

- (A) Tetrabenazina ou deutetabenazina.
- (B) Antipsicóticos atípicos.
- (C) Estimulação cerebral profunda (ECP) nos gânglios da base.
- (D) Suporte cognitivo com terapia ocupacional e reabilitação cognitiva.
- (E) Aconselhamento genético.

41

Um paciente de 30 anos, com histórico familiar de doença renal policística, apresenta hipertensão arterial de difícil controle e dor lombar recorrente. A ultrassonografia abdominal revela múltiplos cistos renais bilaterais.

Das seguintes afirmações sobre a doença renal policística, assinale a mais correta e informativa para o manejo desse paciente.

- (A) A presença de cistos renais bilaterais em um adulto jovem com histórico familiar sugere fortemente a forma autossômica recessiva (DRPAR), que tem progressão mais rápida e pior prognóstico em comparação com a forma autossômica dominante.
- (B) O diagnóstico de doença renal policística autossômica dominante (DRPAD) requer necessariamente a identificação de mutações nos genes *PKD1* ou *PKD2*.
- (C) O controle rigoroso da pressão arterial é essencial no manejo da DRPAD.
- (D) O tratamento com tolvaptano é essencial no manejo da DRPAD.
- (E) A presença de cistos hepáticos associados aos cistos renais indica a forma autossômica recessiva da doença.

42

Uma gestante de 38 anos, com histórico de um natimorto anterior com malformações congênitas múltiplas, realiza ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre com 12 semanas e 3 dias de gestação, que revela translucência nucal aumentada (3,2 mm) e presença de osso nasal. Diante desses achados, é oferecida a amniocentese para cariotipagem fetal. O resultado do cariótipo fetal revela a seguinte constituição: 45,X[20]/46,XX[80].

Nesse caso, assinale a afirmativa mais correta.

- (A) O resultado aponta um pseudomosaicismo para síndrome de Turner, sendo a monossomia de X provavelmente artefactual, pela baixa proporção.
- (B) O resultado aponta um pseudomosaicismo para síndrome de Turner, sendo a linhagem 46,XX representativa de material materno.
- (C) O resultado indica síndrome de Turner, com altura preservada pela presença de linhagem euploide predominante.
- (D) O resultado indica síndrome de Turner, provavelmente com baixa estatura.
- (E) É mandatória a realização de FISH pré-natal para avaliar presença de cromossomo Y.

43

Um casal askhenazi procura aconselhamento genético devido à infertilidade conjugal primária, após realização de FIV com ovodação. O homem apresenta azoospermia, e a mulher, aos 39 anos, apresenta ciclos anovulatórios.

Das seguintes opções, assinale a que **não** descreve um fator de risco genético para essa gestação.

- (A) Pai acometido por fibrose cística.
- (B) Mãe com falência ovariana precoce ligada ao X-Frágil.
- (C) Infertilidade conjugal primária por translocação.
- (D) Pai com cariótipo 47,XXY.
- (E) Alta incidência de doença de Tay-Sachs na população judaica.

44

Uma criança apresenta atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, dificuldades de alimentação na infância, seguida por hiperfagia e obesidade na infância tardia, além de características faciais dismórficas e hipogonadismo. A suspeita clínica inicial recai sobre a Síndrome de Prader-Willi (SPW).

Em relação à base genética e ao diagnóstico diferencial com a Síndrome de Angelman (SA), assinale a afirmativa mais precisa e abrangente.

- (A) Ambas as síndromes, SPW e SA, são causadas por deleções na mesma região cromossômica (15q11.2-q13), mas a SPW resulta da deleção do alelo materno, enquanto a SA resulta da deleção do alelo paterno.
- (B) A SPW é causada exclusivamente por dissomia uniparental paterna do cromossomo 15, enquanto a SA é causada exclusivamente por dissomia uniparental materna do mesmo cromossomo.
- (C) A SPW pode ser causada por deleção da região 15q11.2-q13 no cromossomo paterno, dissomia uniparental materna do cromossomo 15 ou defeitos no centro de *imprinting* da região, enquanto a SA pode ser causada por deleção da mesma região no cromossomo materno, dissomia uniparental paterna ou mutações no gene *UBE3A*.
- (D) O diagnóstico diferencial entre SPW e SA é realizado exclusivamente pela análise de metilação do DNA na região 15q11.2-q13, que identifica padrões de metilação distintos para cada síndrome, independentemente da presença de deleções ou dissomia uniparental.
- (E) A análise de FISH com sondas para a região 15q11.2-q13 é suficiente para diagnosticar tanto SPW quanto SA, identificando a presença ou ausência da deleção, sem necessidade de outros exames complementares.

45

Um casal hígido, sem consanguinidade, com histórico de um natimorto anterior com holoprosencefalia, onfalocelo, cardiopatia congênita complexa (comunicação interventricular e tetralogia de Fallot) e polidactilia pós-axial bilateral, com cariótipo em líquido amniótico com resultado 46,XX, procura aconselhamento genético antes de uma nova gestação.

Em relação ao caso, assinale a afirmativa correta.

- (A) Não é possível descartar o risco de recorrência para o casal.
- (B) O resultado indica holoprosencefalia por herança autossômica recessiva, com risco de recorrência de 25% para o casal.
- (C) Esse resultado indica o diagnóstico de pseudotrissomia do 13, com alto risco de recorrência para novas gestações do casal.
- (D) Esse resultado indica o diagnóstico de pseudotrissomia do 13, com alto risco de recorrência para novas gestações da mãe.
- (E) O resultado reflete contaminação com material materno, e o paciente teve Síndrome de Patau.

46

Um paciente de 25 anos, não dismórfico, apresenta história de múltiplos nódulos tireoidianos bilaterais, diagnosticados como carcinoma medular de tireoide (CMT). A investigação revela também a presença de feocromocitoma bilateral e hiperparatireoidismo primário.

Diante desse quadro, a síndrome genética mais provável é

- (A) Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1 (NEM 1).
- (B) Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2A (NEM 2A).
- (C) Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2B (NEM 2B).
- (D) Síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL).
- (E) Síndrome de Carney.

47

Acerca da triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal (AME), é correto afirmar que

- (A) baseia-se na dosagem de creatina quinase (CK) no sangue do recém-nascido.
- (B) identifica por sequenciamento NGS a presença de mutação no gene *SMN*.
- (C) detecta a deleção homocigótica do éxon 7 do gene *SMN1* por PCR.
- (D) rastreia níveis elevados de tripsinogênio imunorreativo.
- (E) detecta a deleção homocigótica do éxon 7 do gene *SMN1* por MLPA.

48

Um recém-nascido apresenta genitália ambígua ao nascimento. O cariótipo tem resultado 46,XY.

A investigação diagnóstica mais apropriada para determinar a causa do Distúrbio do Desenvolvimento Sexual nesse paciente, entre as seguintes, é

- (A) realizar a dosagem hormonal (testosterona, LH, FSH) para avaliar a função gonadal e a resposta aos hormônios gonadotróficos.
- (B) priorizar a ultrassonografia pélvica para identificar a presença de estruturas müllerianas (útero e trompas) ou wolffianas (ductos deferentes e vesículas seminais), definindo o sexo gonadal.
- (C) combinar a avaliação clínica da genitália externa, dosagem hormonal, ultrassonografia pélvica e investigação genética por sequenciamento NGS.
- (D) realizar o teste de estimulação com hCG para avaliar a capacidade das gônadas de produzir testosterona, considerando uma resposta reduzida como diagnóstica de deficiência de 5 α -redutase.
- (E) indicar diretamente a gonadectomia bilateral, seguida de terapia hormonal de reposição com estrogênio, para evitar o risco de virilização na puberdade

49

Um indivíduo de 60 anos apresenta declínio cognitivo progressivo, com comprometimento da memória, linguagem e funções executivas. O histórico familiar revela que o pai foi diagnosticado com Doença de Alzheimer aos 75 anos.

Assinale a interpretação mais apropriada sobre a conduta diagnóstica e de aconselhamento genético nesse caso, entre as opções a seguir.

- (A) O histórico familiar sugere fortemente uma forma familiar de Doença de Alzheimer de início precoce, com herança autossômica dominante. A investigação genética deve priorizar a pesquisa de mutações nos genes *APP*, *PSEN1* e *PSEN2*, e o risco de recorrência para os filhos é de 50%.
- (B) O histórico familiar sugere uma forma esporádica de Doença de Alzheimer de início tardio, com menor influência genética. O risco de recorrência para os filhos é semelhante ao da população geral, com pequeno aumento devido à predisposição familiar.
- (C) A presença de histórico familiar, independentemente da idade de início, indica a necessidade de sequenciamento completo do genoma para identificar todos os genes de suscetibilidade envolvidos no desenvolvimento da Doença de Alzheimer.
- (D) O diagnóstico de Doença de Alzheimer é exclusivamente clínico, e a investigação genética não impacta o aconselhamento genético da família.
- (E) Para condições sem cura, como o Alzheimer, é contra indicada a realização de testes genéticos, pelo impacto psicológico e social.

50

Uma mulher de 40 anos, com histórico familiar de câncer de mama (mãe diagnosticada aos 45 anos e irmã aos 38 anos) e câncer de ovário (avó materna diagnosticada aos 55 anos), procura aconselhamento genético. Trouxe resultado de teste genético para os genes *BRCA1* e *BRCA2*. O resultado revela uma variante de significado incerto (VSI) no gene *BRCA1*.

A conduta mais apropriada diante desse resultado é

- (A) considerar a VSI como patogênica, devido ao forte histórico familiar, e recomendar as mesmas medidas de prevenção e rastreamento indicadas para portadoras de variantes patogênicas em *BRCA1*.
- (B) tranquilizar a paciente, explicando que uma VSI não representa um risco aumentado para câncer e que o rastreamento deve seguir as recomendações para a população geral.
- (C) recomendar a realização de testes genéticos adicionais em familiares afetados (se disponíveis) para tentar reclassificar a VSI como patogênica ou benigna; prosseguir com realização de painel de sequenciamento para genes para predisposição ao câncer de mama e ovário.
- (D) indicar a realização de biópsia mamária para descartar a presença de lesões pré-cancerosas ou cancerosas, considerando que a VSI pode estar associada a um risco aumentado de desenvolvimento de câncer de mama.
- (E) recomendar o uso de quimioprevenção com tamoxifeno ou inibidores de aromatase para reduzir o risco de câncer de mama.

51

Uma menina apresenta fraqueza muscular, sinal de Gowers, atraso no desenvolvimento motor, e história familiar de tio e primo maternos com Distrofia de Duchenne. A suspeita clínica inicial foi de Duchenne em paciente com Síndrome de Turner. O cariótipo teve resultado 46,XX. A análise citogenômica por array não detecta nenhuma alteração cromossômica numérica ou estrutural.

Das condições genéticas a seguir, assinale a que deve ser considerada na investigação diagnóstica subsequente.

- (A) Mosaicismo gonadal para monossomia do X, com baixa proporção de células afetadas em sangue periférico.
- (B) Mutação pontual no gene *DMD*, associado à formas familiares.
- (C) Microdeleção submicroscópica envolvendo a região do gene *DMD*, não detectável por array-CGH padrão.
- (D) Translocação balanceada envolvendo os cromossomos sexuais, resultando em inativação preferencial do cromossomo X com o ponto de quebra.
- (E) Disomia uniparental materna do cromossomo X.

52

Um paciente é diagnosticado com câncer colorretal com características histopatológicas sugestivas de instabilidade de microssatélites (MSI-H). A imuno-histoquímica demonstra perda de expressão das proteínas MLH1 e PMS2.

Acerca da interpretação desses achados e suas implicações para o aconselhamento genético, assinale a afirmativa mais correta. é a mais correta?

- (A) A presença de MSI-H e perda de MLH1/PMS2 sugere fortemente Síndrome de Li-Fraumeni, e a investigação genética deve focar no gene *TP53*.
- (B) A presença de MSI-H e perda de MLH1/PMS2 sugere fortemente Síndrome de Lynch (câncer colorretal hereditário não polipose), e a investigação genética deve focar nos genes de reparo de DNA *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* e *PMS2*.
- (C) A perda de MLH1/PMS2 indica uma mutação germinativa no gene *MLH1*, associada à Polipose Adenomatosa Familiar (PAF), e a investigação genética deve focar neste gene.
- (D) A presença de MSI-H e perda de MLH1/PMS2 pode indicar instabilidade de origem somática, devendo ser avaliada mutação V600E de *BRAF* e a metilação do promotor de *MLH1*.
- (E) A presença de MSI-H sugere uma causa esporádica para o câncer colorretal, sem necessidade de investigação genética adicional.

53

Um lactente de 6 meses, previamente saudável, é admitido no pronto-socorro com quadro de vômitos persistentes, irritabilidade, letargia e odor característico de "couve cozida" na urina. Os exames laboratoriais revelam acidose metabólica, elevação de alfa-feto proteína, cetonúria e hiperamonemia. A dosagem de carnitina plasmática está baixa. A suspeita inicial é de um erro inato do metabolismo.

O diagnóstico mais provável é

- (A) acidemia metilmalônica.
- (B) acidemia propiônica.
- (C) acidúria isovalérica.
- (D) tirosinemia tipo 1.
- (E) deficiência de ornitina transcarbamilase.

54

Paciente indígena, em investigação etiológica para agravo de provável origem genética, apresenta variante homozigótica de significado incerto, por apresentar discordância de classificação *in silico*, estar ausente em bancos de dados populacionais (gnomAD), ser variante *missense* em gene com maioria de variantes *missense* incertas, ser gene associado ao quadro clínico apresentado, e ausência de classificação no *Clinvar*.

Das ferramentas a seguir, assinale a **menos** informativa na avaliação da variante no caso.

- (A) Discordância de classificação *in silico*.
- (B) ausente em bancos de dados populacionais (gnomAD).
- (C) Variante *missense* em gene com maioria de variantes *missense* incertas.
- (D) Gene associado ao quadro clínico.
- (E) Ausência de classificação no *Clinvar*.

55

Uma mulher com histórico de oftalmoplegia externa progressiva, fraqueza muscular, intolerância ao exercício e diabetes mellitus procura aconselhamento genético. Ela relata que sua mãe, falecida por cardiomiopatia, e seu irmão também apresentam sintomas semelhantes, embora com gravidade variável. O irmão ainda apresenta ainda a pele bastante escurecida, de forma progressiva. Considerando o padrão de herança observado e as manifestações clínicas, a explicação genética mais provável, entre as elencadas, é herança

- (A) autossômica dominante com penetrância incompleta e expressividade variável.
- (B) autossômica recessiva, com a mãe acometida e o pai portador.
- (C) ligada ao X.
- (D) mitocondrial com heteroplasmia.
- (E) multifatorial.

56

Um jovem de 17 anos, atleta de alta performance, sofre uma síncope durante um treinamento intenso. O eletrocardiograma (ECG) revela um padrão sugestivo de síndrome do QT longo. O histórico familiar revela um tio paterno que faleceu subitamente aos 25 anos durante a prática esportiva.

A conduta diagnóstica e de aconselhamento genético mais apropriada nesse caso, entre as listadas a seguir, é

- (A) realizar ecocardiograma para descartar cardiopatias estruturais, considerando que a maioria das síncopes em atletas jovens tem origem cardíaca estrutural.
- (B) investigar causas não genéticas de síncope, como hipotensão postural ou reflexo vasovagal, antes de considerar causas genéticas, pois estas são raras em atletas jovens.
- (C) considerar a síncope isoladamente como um evento benigno, provavelmente relacionado ao esforço físico e infecção viral, e orientar o jovem a evitar atividades físicas intensas.
- (D) recomendar o implante de um cardiodesfibrilador implantável (CDI) profilático, considerando o risco elevado de morte súbita devido ao histórico familiar e ao ECG sugestivo.
- (E) realizar painel de sequenciamento para síndromes do QT longo e outras canalopatias.

57

Um recém-nascido do sexo masculino apresenta hipospádia grave, criptorquidia bilateral e assimetria facial leve. O cariótipo realizado em sangue periférico revela a seguinte constituição: 46,XY[80]/45,X[20].

Assinale a interpretação mais precisa desse resultado.

- (A) O resultado indica uma monossomia do X clássica (Síndrome de Turner), afetando 20% das células, explicando as malformações genitais e a assimetria facial.
- (B) O resultado demonstra um mosaicismo complexo envolvendo os cromossomos sexuais, com predominância da linhagem masculina (46,XY), atenuando as manifestações da monossomia do X.
- (C) O resultado indica uma contaminação materna na amostra de sangue
- (D) O resultado demonstra um mosaicismo para monossomia do X em um indivíduo geneticamente masculino, com potencial para apresentar um espectro variável de manifestações clínicas, desde fenótipo masculino com alterações genitais leves até fenótipo predominantemente feminino com características da Síndrome de Turner.
- (E) O resultado é um achado artefactual, e provavelmente o paciente apresenta uma síndrome de microdeleção.

58

Das seguintes apresentações, assinale a que **não** é típica das doenças por mutação do CFTR.

- (A) Síndrome de Pseudo Bartter.
- (B) Insuficiência pancreática.
- (C) Infertilidade masculina por ausência congênita dos vasos deferentes.
- (D) Infertilidade feminina por ausência congênita das trompas.
- (E) Íleo meconial.

59

Um paciente de 35 anos, sem outros fatores de risco cardiovascular conhecidos (não fumante, sem diabetes ou hipertensão), apresenta níveis persistentemente elevados de colesterol LDL (LDL-c > 260 mg/dL) apesar de dieta e atividade física regulares. O histórico familiar revela pai com infarto agudo do miocárdio aos 45 anos e avô paterno com doença arterial coronariana precoce.

Nesse caso, a seguinte alternativa é **inadequada** para avaliação de risco de dislipidemia familiar:

- (A) escore de Dutch.
- (B) escore de Framingham.
- (C) início de estatina previamente ao teste genético.
- (D) painel de sequenciamento NGS para genes para dislipidemia familiar.
- (E) avaliação oftalmológica.

60

A embriopatia pela exposição à talidomida ainda é causa de inúmeros processos judiciais no Brasil, e o médico geneticista pode ser chamado a periciar estes pacientes.

Dos padrões apresentados a seguir, assinale o que é **incompatível** com o padrão de malformações descritos nas séries histórias desses pacientes.

- (A) Defeito longitudinal de ambos os membros superiores.
- (B) Defeito longitudinal atingindo somente um membro superior.
- (C) Tetra focomelia.
- (D) Ausência congênita bilateral de ulna e fíbula.
- (E) Fenda palatina, microtia e microftalmia.

Realização

