

CADERNO DE QUESTÕES



HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

EDITAL N° 04/2022

DE PROCESSOS SELETIVOS (PS)

Cargo de Nível Superior

PS 28 - MÉDICO I
(Genética Médica)

MATÉRIA	QUESTÕES	PONTUAÇÃO
Conhecimentos Específicos	01 a 25	0,40 cada

ATENÇÃO

Transcreva no espaço apropriado da sua FOLHA DE RESPOSTAS (Folha Óptica), com sua caligrafia usual, considerando as letras maiúsculas e minúsculas, a seguinte frase:

Volta o cão arrependido com seu osso roído.

Nome do Candidato: _____

Inscrição n°: _____

DIREITOS AUTORAIS RESERVADOS. PROIBIDA A REPRODUÇÃO, AINDA QUE PARCIAL, SEM A PRÉVIA AUTORIZAÇÃO DA FAURGS E DO HCPA.



INSTRUÇÕES

- 1 Verifique se este CADERNO DE QUESTÕES corresponde ao Processo Seletivo para o qual você está inscrito. Caso não corresponda, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- 2 Esta PROVA consta de **25** (vinte e cinco) questões objetivas.
- 3 Caso o CADERNO DE QUESTÕES esteja incompleto ou apresente qualquer defeito, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- 4 Para cada questão objetiva, existe apenas **uma** (1) alternativa correta, a qual deverá ser assinalada na FOLHA DE RESPOSTAS.
- 5 O candidato que comparecer para realizar a prova **não deverá, sob pena de ser excluído do certame**, portar armas, malas, livros, máquinas calculadoras, fones de ouvido, gravadores, *paggers*, *notebooks*, telefones celulares, *pen drives* ou quaisquer outros tipos de aparelhos eletrônicos, nem utilizar véus, bonés, chapéus, gorros, mantas, lenços, aparelhos auriculares, próteses auditivas, óculos escuros, ou qualquer outro adereço que lhes cubra a cabeça, o pescoço, os olhos, os ouvidos ou parte do rosto, **exceto em situações autorizadas pela Comissão do Concurso e/ou em situações determinadas em lei, como o uso recomendado de máscaras, em virtude da pandemia do Coronavírus. Os relógios de pulso serão permitidos, desde que permaneçam sobre a mesa, à vista dos fiscais, até a conclusão da prova.** (conforme subitem 7.10 do Edital de Abertura)
- 6 **É de inteira responsabilidade do candidato comparecer ao local de prova munido de caneta esferográfica, preferencialmente de tinta azul, de escrita grossa, para a adequada realização de sua Prova Escrita. Não será permitido o uso de lápis, marca-textos, réguas, lapiseiras/grafites e/ou borrachas durante a realização da prova.** (conforme subitem 7.15.2 do Edital de Abertura)
- 7 Não será permitida nenhuma espécie de consulta em livros, códigos, revistas, folhetos ou anotações, nem o uso de instrumentos de cálculo ou outros instrumentos eletrônicos, exceto nos casos em que forem pré-estabelecidos no item 13 do Edital. (conforme subitem 7.15.3 do Edital de Abertura)
- 8 Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA a partir do número **26** serão desconsideradas.
- 9 Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.
- 10 A duração da prova é de **duas horas e trinta minutos (2h30min)**, já incluído o tempo destinado ao preenchimento da FOLHA DE RESPOSTAS. Ao final desse prazo, a FOLHA DE RESPOSTAS será **imediatamente** recolhida.
- 11 **O candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora (1h) após o seu início. Se quiser levar o Caderno de Questões da Prova Escrita, o candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora e meia (1h30min) após o início. O candidato não poderá anotar/copiar o gabarito de suas respostas de prova.**
- 12 **Após concluir a prova e se retirar da sala, o candidato somente poderá utilizar os sanitários nas dependências do local de prova se for autorizado pela Coordenação do Prédio e se estiver acompanhado de um fiscal.** (conforme subitem 7.15.6 do Edital de Abertura)
- 13 Ao concluir a Prova Escrita, o candidato deverá devolver ao fiscal da sala a Folha de Respostas (Folha Óptica). Se assim não proceder, será excluído do Processo Seletivo. (conforme subitem 7.15.8 do Edital de Abertura)
- 14 A desobediência a qualquer uma das recomendações constantes nas presentes instruções poderá implicar a anulação da prova do candidato.



01. Sobre o Decreto nº 1.171, de 22 de junho de 1994, que aprova o Código de Ética Profissional do Servidor Público Civil do Poder Executivo Federal, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () A moralidade da Administração Pública não se limita à distinção entre o bem e o mal, devendo ser acrescida da ideia de que o fim é sempre o bem comum. O equilíbrio entre a legalidade e a finalidade, na conduta do servidor público, é que poderá consolidar a moralidade do ato administrativo.
- () Em todos os órgãos e entidades da Administração Pública Federal direta, indireta autárquica e fundacional, ou em qualquer órgão ou entidade que exerça atribuições delegadas pelo poder público, poderá ser criada uma Comissão de Ética, encarregada de julgar sobre a ética profissional do servidor, no tratamento com as pessoas e com o patrimônio público, competindo-lhe conhecer concretamente de imputação ou de procedimento susceptível de censura.
- () Salvo os casos de segurança nacional, investigações policiais ou interesse superior do Estado e da Administração Pública, a serem preservados em processo previamente declarado sigiloso, nos termos da lei, a publicidade de qualquer ato administrativo constitui requisito de eficácia e moralidade, ensejando sua omissão comprometimento ético contra o bem comum, imputável a quem a negar.
- () Para fins de apuração do comprometimento ético, entende-se por servidor público todo aquele que, por força de lei, contrato ou de qualquer ato jurídico, preste serviços de natureza permanente, temporária ou excepcional, desde que com retribuição financeira e com ou sem ligação direta ou indireta a qualquer órgão do poder estatal, como as autarquias, as fundações públicas, as entidades paraestatais, as empresas públicas e as sociedades de economia mista, ou em qualquer setor onde prevaleça o interesse do Estado.
- () Entre os deveres fundamentais do servidor público, está o de ser cortês, ter urbanidade, disponibilidade e atenção, respeitando a capacidade e as limitações individuais de todos os usuários do serviço público, sem qualquer espécie de preconceito ou distinção de raça, sexo, nacionalidade, cor, idade, religião, cunho político e posição social, abstendo-se, dessa forma, de causar-lhes dano moral.

A sequência correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é

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

02. Considere a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, e analise os itens abaixo.

- I - Participação no controle e na fiscalização da produção, transporte, guarda e utilização de substâncias e produtos psicoativos, tóxicos e radioativos.
- II - Vigilância nutricional e orientação alimentar.
- III- Colaboração na proteção do meio ambiente, nele compreendido o do trabalho.
- IV - Fiscalização e inspeção de alimentos, água e bebidas para consumo humano.

Quais apresentam campos considerados de atuação do Sistema Único de Saúde (SUS)?

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

03. A vacinação de trabalhadores é parte essencial dos programas ocupacionais nos serviços de saúde, pois assegura a redução dos riscos de doenças imunopreveníveis e do número de indivíduos e profissionais suscetíveis, diminuindo o risco de transmissão de doenças. Em relação à Norma Regulamentadora nº 32 (NR-32), considere as afirmações abaixo.

- I - A todo trabalhador dos serviços de saúde deve ser fornecido, gratuitamente, programa de imunização ativa contra tétano, difteria, hepatite B, febre amarela e os estabelecidos no Programa de Controle Médico de Saúde Ocupacional (PCMSO).
- II - Sempre que houver vacinas eficazes contra outros agentes biológicos a que os trabalhadores estão, ou poderão estar, expostos, o empregador deve fornecê-las gratuitamente, ou em caso de inviabilidade orçamentária, descontar em contracheque do trabalhador, desde que o mesmo autorize a ação.
- III- O empregador deve assegurar que os trabalhadores sejam informados das vantagens e dos efeitos colaterais, assim como dos riscos a que estarão expostos por falta ou recusa de vacinação, devendo, nestes casos, guardar documento comprobatório e mantê-lo disponível à inspeção do trabalho.

Quais estão corretas?

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

04. Numere a coluna da direita de acordo com a coluna da esquerda, associando as síndromes de microdeleção à sua localização citogenética.

- | | |
|---------------------------|---------------|
| (1) Smith-Magenis | () 15q11-q13 |
| (2) Williams | () 7q11.23 |
| (3) Prader-Willi/Angelman | () 11p13 |
| (4) WAGR | () 17p11.2 |

A sequência numérica correta de preenchimento dos parênteses da coluna da direita, de cima para baixo, é

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

05. Um menino de 4 dias de idade foi levado à emergência, pois os pais não conseguiam despertá-lo. Foi relatada uma história de 24 horas de ingestão diminuída, vômitos e letargia crescente. O paciente nasceu com 3 kg, de uma gravidez a termo que transcorreu sem complicações, de uma mãe primípara saudável de 26 anos de idade. O exame físico mostrou um neonato comatoso, hiperpneico e não dismórfico. Pelas avaliações clínico-laboratoriais foi possível realizar o diagnóstico de Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC), que pode ser confirmado por análise mutacional. Sobre os achados laboratoriais observados na criança e que auxiliaram no diagnóstico da doença, assinale as afirmações abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

- () Uma avaliação laboratorial inicial do paciente revelou uma concentração sanguínea elevada de amônia em comparação aos valores de referência.
- () Pela suspeita de um distúrbio no ciclo da ureia, foi solicitada a determinação em caráter emergencial dos níveis plasmáticos de aminoácidos. O paciente apresentou uma concentração baixa de glutamina e sua citrulina estava muito baixa ou ausente.
- () Para distinguir entre deficiência da OTC e da carbamoil fosfato sintetase, ambas as quais são caracterizadas por citrulina muito baixa ou ausente, é necessário medir o ácido orótico urinário, que está elevado na deficiência da OTC.
- () A solicitação da análise de ácidos orgânicos na urina é importante para excluir acidúrias orgânicas, que também podem apresentar hiperamonemia no período neonatal.
- () Homens são hemizigotos para o gene OTC e, portanto, menos gravemente afetados por mutações nesse gene. Devido ao fato de OTC sofrer inativação aleatória do cromossomo X, as mulheres são mosaicos para a expressão da mutação e podem demonstrar um amplo espectro de função enzimática e gravidade clínica.

A sequência correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é

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

06. Considere as afirmações abaixo em relação ao diagnóstico pré-natal.

- I - A amniocentese para estudo do cariótipo fetal, a partir das 12 semanas, é o procedimento invasivo mais seguro para a coleta de material com a finalidade de determinação diagnóstica pré-natal.
- II - A análise molecular pré-natal está indicada no caso de doenças monogênicas, cuja mutação já foi identificada na família.
- III- No caso dos erros inatos do metabolismo, o diagnóstico pré-natal é altamente específico e, na maioria das vezes, pode ser realizado de forma acurada nas famílias em que o diagnóstico de uma doença metabólica já está bem estabelecido no caso-índice.

Quais estão corretas?

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

07. Uma mulher de 35 anos é avaliada por história prévia de neoplasias. Possui história de tireoidectomia total aos 32 anos por quadro de nódulo benigno. Aos 33 anos, foi identificado angioma carnevoso no lobo temporal direito na ressonância magnética de crânio e angioma hepático em ultrassonografia abdominal. Aos 34 anos, apresentou adenocarcinoma endometrial, motivando histerectomia e salpingo-ooforectomia bilateral. Também nessa época, realizou endoscopia digestiva alta que identificou numerosos pólipos de cerca de 4-10 mm de diâmetro, com o exame anatomopatológico demonstrando se tratarem de pólipos hiperplásicos. Ao exame físico, percebem-se macrocefalia (>p97) e lipomas cutâneos. Considerando o diagnóstico mais provável, qual das seguintes opções melhor descreve uma das condutas recomendadas pelo *National Comprehensive Cancer Network* (NCCN) para essa paciente?

- (A) Realizar ressonância magnética do corpo inteiro anualmente.
- (B) Realizar excisão dos lipomas cutâneos com diâmetro maior do que 10 mm.
- (C) Rastrear câncer renal por ecografia a cada dois anos, a partir dos 40 anos.
- (D) Rastrear ceratocisto odontogênico por radiografia panorâmica de mandíbula anualmente.
- (E) Rastrear câncer de mama por mamografia a cada dois anos, a partir dos 45 anos.

08. Em relação à avaliação e ao aconselhamento genético em famílias com casos de câncer colorretal, é correto afirmar que:

- (A) a perda de expressão do *MLH1*, associada à presença da variante V600E em *BRAF* no tecido tumoral é consistente com o diagnóstico de síndrome de Lynch.
- (B) variantes bialélicas no gene *MUTYH* são a principal causa de câncer de cólon não poliposo hereditário.
- (C) caso confirmada a presença de variante patogênica associada à síndrome de Lynch, deve ser considerado o uso de ácido acetilsalicílico diário.
- (D) nos casos de história familiar de polipose adenomatosa familiar, o teste genético deve ser realizado somente em adultos e por procura espontânea.
- (E) para os critérios de Amsterdã II, deve haver ao menos três gerações afetadas e dois casos de câncer associado à síndrome de Lynch antes dos 50 anos, sendo um deles em um parente de primeiro grau.

09. Uma menina de 5 meses é avaliada por alteração em membro superior direito. Filha de pais não consanguíneos, gestação e parto foram sem intercorrências. Nasceu com peso 3.650 gramas (p75), comprimento 50 cm (p50) e perímetro cefálico 36 cm (p75). Ao exame físico, observa-se, no lado direito, agenesia do músculo peitoral maior, hipoplasia do braço e antebraço e sindactilia de todos os dedos, incluindo o polegar. A radiografia óssea não revela outras alterações. O cariótipo tem resultado 46, XX. O diagnóstico mais provável é:

- (A) Sequência de Poland.
- (B) Síndrome de Escobar.
- (C) Síndrome de Holt-Oram.
- (D) Síndrome ulnar-mamária.
- (E) Amioplasmia congênita.

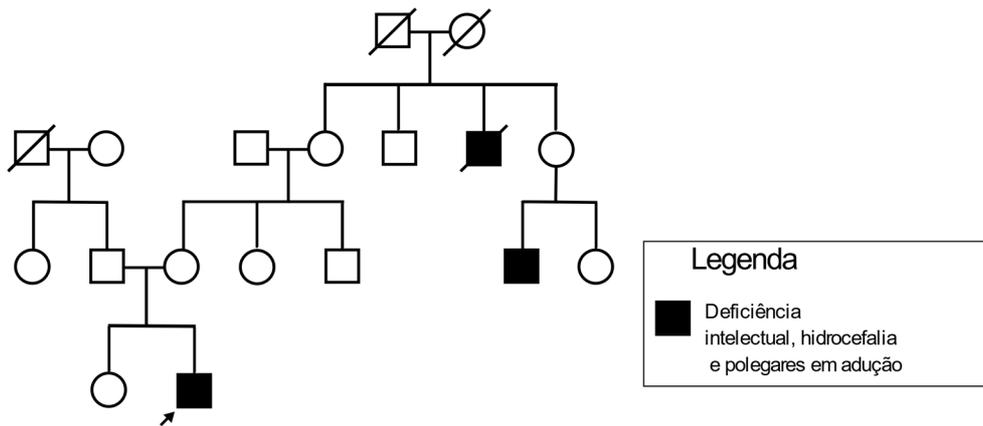
10. Assinale a alternativa que apresenta um critério diagnóstico para a síndrome de Ehlers-Danlos (SED) vascular (tipo IV), que **NÃO** está incluído entre os critérios diagnósticos para a SED hiper mobilidade (tipo III).

- (A) Ruptura uterina durante a gravidez.
- (B) Pele fina e translúcida
- (C) Prolapso de valva mitral.
- (D) Luxações articulares recorrentes.
- (E) Dilatação de raiz da aorta.

11. Em relação à forma típica da síndrome de Rett, é correto afirmar que essa condição, geralmente:

- (A) acomete indivíduos do sexo masculino, embora mulheres heterozigotas possam apresentar sintomas leves.
- (B) cursa com um período de regressão do desenvolvimento que ocorre entre 1-4 anos de idade.
- (C) resulta em comprometimento da linguagem receptiva, embora a comunicação ocorra de forma intensa por gestos manuais.
- (D) é causada por deleções nos éxons 2 e 3 do gene *MECP2*.
- (E) cursa com comprometimento de nervos sensitivos, resultando em resposta exagerada à dor.

12. Um paciente de 5 anos é avaliado por história de deficiência intelectual e alteração dos polegares. Possui história de hidrocefalia congênita, identificada à ultrassonografia pré-natal no terceiro trimestre e confirmada ao nascimento, quando também foi observado agenesia do corpo caloso. Na história familiar, há casos semelhantes de deficiência intelectual, hidrocefalia e alterações em polegares em gerações anteriores (conforme heredograma abaixo).



Ao exame físico, observam-se polegares em adução bilateralmente e clinodactilia dos quintos dedos. Não há dismorfias faciais. O diagnóstico mais provável é:

- (A) Síndrome de Coffin-Lowry.
- (B) Síndrome de Freeman-Sheldon.
- (C) Síndrome de Opitz FG.
- (D) Síndrome L1.
- (E) Síndrome de Opitz G/BBB.

13. Sobre os tipos de microarranjos para análise citogenética molecular, assinale a alternativa **INCORRETA**.

- (A) Existem basicamente dois tipos de hibridação cromossômica em microarranjos: o CGH-*array* (Hibridização Genômica Comparativa – *Comparative Genomic Hybridization*, CGH) e o SNP-*array* (Polimorfismos de Nucleotídeo Único – *Single Nucleotide Polymorphisms*, SNP). Ambos os tipos de matrizes identificam a presença de variações no número de cópias, como as microdeleções e microduplicações.
- (B) No método de CGH-*array*, a análise cromossômica por metáfases é substituída pela análise do DNA genômico, representando uma vantagem significativa em termos de acurácia e resolução em relação ao cariótipo com bandamento G.
- (C) No método de CGH-*array*, duplicações no DNA teste são diferenciadas por apresentarem razões de fluorescência maiores, em decorrência do maior número de cópias do DNA encontradas em uma região específica, em comparação com o DNA de referência (controle).
- (D) A técnica de CGH-*array* permite a detecção de variação no número de cópias de DNA ao longo do genoma em uma única análise, possibilitando um aumento considerável na detecção de rearranjos cromossômicos balanceados e de níveis muito baixos de mosaicismos, em comparação ao cariótipo com bandamento G.
- (E) Os microarranjos têm sido utilizados com sucesso na identificação de anormalidades cromossômicas e genômicas em crianças com atraso de desenvolvimento não explicado, deficiência intelectual ou defeitos congênitos.

14. Numere a coluna da direita de acordo com a coluna da esquerda, associando as doenças à localização da expansão de nucleotídeos.

- | | |
|--------------------------|------------|
| (1) Doença de Huntington | () Intron |
| (2) Síndrome do X-Frágil | () exon |
| (3) Distrofia miotônica | () 3'UTR |
| (4) Ataxia de Friedreich | () 5'UTR |

A sequência numérica correta de preenchimento dos parênteses da coluna da direita, de cima para baixo, é

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

15. Entre as malformações abaixo descritas, qual delas pode ser caracterizada como exemplo de hipoplasia?

- (A) Agenesia renal.
 (B) Palato fendido.
 (C) Sindactilia.
 (D) Defeito de septo ventricular.
 (E) Micrognatia.

16. Todas as condições abaixo são exemplos de sequências, com **EXCEÇÃO** de:

- (A) Displasia Septo-Óptica.
 (B) Klippel-Feil.
 (C) Extrofia de Bexiga.
 (D) Facioaurículo-Vertebral.
 (E) Sirenomelia.

17. Existem muitas maneiras de se classificarem os erros inatos do metabolismo (EIM). De acordo com uma das classificações de Saudubray, tais doenças poderiam ser classificadas em EIM do tipo intoxicação (tipo 1), déficit de energia (tipo 2) e de moléculas complexas (tipo 3). O uso de terapias que visam inibir o catabolismo e aumentar o anabolismo estaria indicado para quais destes grupos?

- (A) Tipo 1 somente.
 (B) Tipo 2 somente.
 (C) Tipo 3 somente.
 (D) Tipos 1 e 2 somente.
 (E) Tipos 1, 2 e 3.

18. Um recém-nascido de 20 dias de vida vem para consulta porque apresenta, na triagem neonatal (primeira e segunda coletas), aumento dos níveis de galactose total (os valores quantitativos ainda não foram liberados pelo laboratório). Ele está em bom estado geral, anictérico e em aleitamento materno exclusivo. A família é não consanguínea, e não existe história familiar de galactosemia. O restante da triagem (perfil de aminoácidos e perfil de acilcarnitinas, inclusive) foi normal. Qual é a conduta mais bem indicada nesse contexto?

- (A) Suspender, imediatamente, o aleitamento materno e iniciar leite de soja.
 (B) Explicar para os pais que não existe motivo para preocupação, visto que a maioria dos casos de hipergalactosemia são transitórios.
 (C) Ligar para o laboratório e pedir urgência para a liberação dos resultados quantitativos, uma vez que a conduta terapêutica dependerá dos níveis de galactose total.
 (D) Aguardar os resultados quantitativos e já solicitar novos exames (provas de função hepática e medida da atividade da GAL-1PUT).
 (E) Somente aguardar os resultados quantitativos.

19. Alacrimia e hipoglicemia hiperinsulinêmica são manifestações clínicas de um grupo de erros inatos do metabolismo denominado

- (A) doenças congênitas da glicosilação.
 (B) hipertirosinemias.
 (C) doenças do transportador de glicose 3.
 (D) deficiências de riboflavina.
 (E) defeitos da síntese de lipídeos.

20. Assinale **V** (verdadeiro) ou **F** (falso) para as seguintes afirmativas.

- () A ataxia espinocerebelar tipo 10 (SCA10) é causada por repetição de trinucleotídeos CAG no gene ATXN10 e cursa com ataxia de marcha, disartria, disfagia e epilepsia.
- () Os filhos de um paciente com doença de Huntington que apresenta genótipo com 37/44 repetições CAG no gene HTT são (ou serão), obrigatoriamente, sintomáticos.
- () A repetição de hexanucleotídeo no gene C9orf72 pode causar quadro clínico com expressão variável, podendo levar a um quadro de demência frontotemporal e esclerose lateral amiotrófica.
- () A SCA3/Doença de Machado Joseph é causada por uma sequência repetitiva CAG expandida na proteína ataxina 3 levando a uma perda de função.
- () CANVAS é causada por expansão intrônica bialélica no gene RFC1 e apresenta ataxia cerebelar, neuropatia e arreflexia vestibular.

A sequência correta de preenchimento dos parênteses, de cima para baixo, é:

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

21. Assinale a alternativa **INCORRETA** no que se refere a doenças neurogenéticas.

- (A) O uso do corticoide na distrofia muscular de Duchenne em dias alternados ou intermitentes é uma opção ao uso contínuo do medicamento.
- (B) Na distrofia miotônica tipo 1 com a forma clássica, é raro encontrar defeitos de condução cardíaca.
- (C) A xantomatose cerebrotendínea é uma doença autossômica recessiva que pode se apresentar com ataxia cerebelar progressiva, paraparesia espástica, catarata e diarreia crônica.
- (D) Diferentes variantes patogênicas no gene PMP22 podem causar CMT1A, HNPP ou CMT1E.
- (E) Os genes SMN1 e SMN2 são responsáveis pela síntese da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN). Esta proteína é fundamental para a manutenção dos neurônios motores, e a ocorrência de deleções e conversões acometendo esses genes constitui o principal mecanismo molecular associado à AME 5q.

22. Sobre o diagnóstico pré-sintomático ou preditivo no contexto das doenças neurogenéticas, assinale a afirmativa correta.

- (A) Testes preditivos são testes genéticos realizados em pessoas sintomáticas com o intuito de definir seu risco para uma determinada doença.
- (B) As avaliações que antecedem a coleta do teste, em doenças que não têm um manejo específico após a realização do teste, têm como objetivo permitir um tempo adequado à reflexão para melhor tomada de decisão.
- (C) O teste preditivo é restrito a indivíduos menores de idade e só deve ser realizado com autorização dos pais.
- (D) Somente quando o resultado do teste preditivo for negativo para a doença testada, o resultado deve ser disponibilizado em prontuário.
- (E) O diagnóstico genético de um familiar afetado pela doença não é essencial para permitir que outros membros submetam-se à testagem preditiva.

23. Você é chamado para avaliar uma criança, sexo masculino, 3 anos, com macrocefalia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, região frontal larga e proeminente, fenda palpebral inclinada para baixo, face longa. O comprimento médio de nascimento aproxima-se do percentil 98 e o perímetro cefálico ao nascimento está no percentil 98. Dentre as alternativas abaixo, qual apresenta o diagnóstico mais provável?

- (A) Síndrome de Van der Woude.
- (B) Síndrome de Robinow.
- (C) Síndrome de Sotos.
- (D) Síndrome de Crouzon.
- (E) Síndrome de Pfeiffer.

24. Uma criança do sexo masculino, 6 anos de idade, apresenta atraso de desenvolvimento, dificuldade no aprendizado, baixa estatura proporcional, columela saliente, palato alto, primeiros pododáctilos de mãos e pés alargados e desviados lateralmente. O diagnóstico mais provável é:

- (A) Síndrome de Rubinstein Taybi.
- (B) Síndrome de Kabuki.
- (C) Síndrome de Greig.
- (D) Síndrome de Saethre-Chotzen.
- (E) Síndrome de Aarskog.

25. Sobre a Síndrome do X-Frágil é correto afirmar que:

- (A) quadro psiquiátrico como o transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, a depressão e a irritabilidade estão presentes somente nas mulheres afetadas.
- (B) os meninos podem apresentar deficiência intelectual, transtorno do espectro autista, alterações de comportamento, rosto comprido, região frontal proeminente, orelhas grandes, mandíbula proeminente e macro-orquidismo.
- (C) é causada por uma expansão de trinucleotídeos CGG no íntron 1 do gene *FXN*, levando à formação de uma proteína anormal.
- (D) a síndrome de ataxia-tremor associada ao X-Frágil ocorre em 40% dos homens com mutação completa.
- (E) mulheres com a pré-mutação no gene *FMR1* não apresentam risco de falência ovariana prematura.

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL N° 04/2022 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 28

MÉDICO I (Genética Médica)

01.	A	11.	B	21.	B
02.	E	12.	D	22.	B
03.	C	13.	D	23.	C
04.	A	14.	B	24.	A
05.	B	15.	E	25.	B
06.	D	16.	D		
07.	C	17.	D		
08.	C	18.	C		
09.	A	19.	A		
10.	A	20.	E		