Publicado em
10/04/2026

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

EDITAL Nº 01/2026
DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSO

PROCESSO SELETIVO 03

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I (Citogenética)

01.	**B**
02.	**B**
03.	**E**
04.	**A**
05.	**B**
06.	**D**
07.	**E**
08.	**D**
09.	**B**
10.	**A**

11.	**C**
12.	**E**
13.	**D**
14.	**C**
15.	**C**
16.	**D**
17.	**A**
18.	**E**
19.	**D**
20.	**D**

21.	**B**
22.	**A**
23.	**B**
24.	**E**
25.	**C**

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

CADERNO DE QUESTÕES

EDITAL Nº 01/2026
DE PROCESSOS SELETIVOS (PS)

Cargo de Nível Superior — **PS 03**

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I (Citogenética)

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:

A palavra é prata, o silêncio é ouro.

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: ___ ___ ___ ___ ___ ___ – ___

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

FAURGS
Fundação de Apoio da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

SISTEMA DE GESTÃO DE QUALIDADE FAURGS SETOR DE CONCURSOS

SISTEMA DE GESTÃO DE SEGURANÇA DA INFORMAÇÃO FAURGS SETOR DE CONCURSOS

INSTRUÇÕES

FAURGS
Fundação de Apoio da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

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 relógios,** armas, malas, livros, máquinas calculadoras, fones de ouvido, gravadores, *pagers*, *notebooks*, **telefones celulares**, *pen drives* ou quaisquer outros tipos de aparelhos eletrônicos, nem utilizar véus, bonés, chapéus, gorros, mantas, lenços, aparelhos/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.** (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.

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

Boa prova!

01. Em um laboratório de citogenética, diversas etapas envolvem a manipulação de amostras clínicas e culturas celulares humanas, com potencial exposição a agentes biológicos. De acordo com a Norma Regulamentadora nº 32 (NR-32), os agentes biológicos classificados na classe de risco 2, quando presentes nesse contexto, caracterizam-se por

(A) apresentarem baixo risco para o trabalhador, com possibilidade reduzida de causar doença, além de existir ampla disponibilidade de medidas preventivas.
(B) poderem causar doenças em seres humanos, com risco relevante para o trabalhador durante a manipulação de amostras ou culturas celulares e baixa probabilidade de disseminação para a coletividade, existindo medidas eficazes de profilaxia ou tratamento.
(C) não possuírem risco patogênico significativo, sendo a manipulação de amostras e culturas celulares humanas considerada isenta de risco biológico sob condições laboratoriais rotineiras.
(D) apresentarem risco significativo tanto para o trabalhador quanto para a coletividade, com potencial de disseminação elevado e ausência de métodos eficazes de prevenção ou tratamento.
(E) terem sua classificação influenciada pela condição clínica do indivíduo doador da amostra, como o estado imunológico ou comorbidades associadas.

02. Nos serviços de saúde, a NR-32 estabelece medidas específicas para o controle de riscos químicos. Essas medidas incluem regras para rotulagem, acondicionamento e gerenciamento de produtos químicos perigosos. Em conformidade com a NR-32, é correto afirmar que

(A) a reutilização de embalagens originais de produtos químicos é permitida apenas quando destinadas ao mesmo produto e com a rotulagem do fabricante intacta.
(B) recipientes contendo produtos químicos manipulados ou fracionados devem ser identificados de forma legível, com informações que permitam sua correta identificação, rastreabilidade e uso seguro no ambiente de trabalho.
(C) produtos químicos que não apresentem risco à segurança e à saúde do trabalhador podem ser excluídos do inventário do Programa de Gerenciamento de Riscos (PGR) após avaliação técnica documentada.
(D) a rotulagem de produtos químicos é exigida apenas na embalagem original do fabricante, sendo facultativa nos recipientes utilizados para fracionamento ou manipulação interna.
(E) a identificação de produtos químicos manipulados em serviços de saúde pode ser simplificada, desde que exista a ficha de dados de segurança disponível no setor de utilização.

03. Com base nos fatores pré-analíticos e analíticos que influenciam o sucesso do cultivo celular para análise citogenética, assinale **V** (verdadeiro) ou **F** (falso) nas afirmativas abaixo.

( ) Amostras de líquido amniótico obtidas a partir de 20 semanas de gestação podem apresentar maior proporção de células maduras com menor capacidade proliferativa, além de aumento de células degeneradas, fatores que podem reduzir o índice mitótico e comprometer o desempenho da cultura celular.
( ) A presença de sangue na punção amniótica não interfere na cultura celular, pois os glóbulos vermelhos se degradam rapidamente sem afetar a adesão dos amniócitos.
( ) A coloração marrom do líquido amniótico pode indicar sangramento prévio e está frequentemente associada à baixa viabilidade celular, prejudicando o desempenho na cultura celular para a análise citogenética.
( ) O cultivo de linfócitos a partir de sangue periférico para análise de cariótipo depende da viabilidade celular e da resposta aos mitógenos; condições como atraso prolongado para o cultivo, exposição a temperaturas inadequadas, uso de anticoagulantes impróprios ou terapia imunossupressora podem comprometer o crescimento celular *in vitro*.
( ) Anticoagulantes como o EDTA e a heparina sódica sempre interferem na cultura celular, pois agem quelando o cálcio necessário para o crescimento das células.

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

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

04. Sobre as técnicas de bandeamento e coloração cromossômica, é **INCORRETO** afirmar que

(A) as bandas escuras produzidas pelo bandeamento GTG são regiões heterocromáticas, ricas em C-G e de replicação tardia, enquanto as bandas claras são regiões eucromáticas, ricas em A-T e de replicação precoce.

(B) o bandeamento C identifica variantes polimórficas em cromossomos, como aumentos ou diminuições no comprimento das regiões heterocromáticas (1qh, 9qh, 16qh, Yqh), e inversões ou rearranjos do cromossomo 9 ou de outros cromossomos.

(C) a detecção de arranjos ou polimorfismos envolvendo cromossomos acrocêntricos pode ser identificada pelo bandeamento NOR.

(D) o bandeamento Cd pode ser usado na análise das translocações robertsonianas, de cromossomos em anel e de cromossomos marcadores.

(E) as técnicas de bandeamento e coloração podem ser classificadas em dois grandes grupos: aquelas que produzem bandas alternadas ao longo de todo o cromossomo e aquelas que coram apenas regiões específicas.

05. Algumas células, como os linfócitos maduros, não se dividem espontaneamente e precisam ser estimuladas para entrar em mitose. Para isso, utiliza-se o reagente _____, que induz a divisão celular, principalmente de _____. O período ideal de cultura para amostras de sangue periférico é em torno de _____, garantindo um maior número de células em mitose para análise cromossômica.

Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas do texto acima.

(A) fito-hemaglutinina – linfócitos B – 24 horas

(B) fito-hemaglutinina – linfócitos T – 72 horas

(C) colchicina – linfócitos B – 24 horas

(D) colchicina – linfócitos T – 48 horas

(E) fito-hemaglutinina – linfócitos B – 72 horas

06. A hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) é uma técnica citogenética molecular que utiliza sondas de DNA marcadas com fluoróforos para identificar sequências específicas em cromossomos. Com base nos princípios da técnica e sua aplicação, assinale a afirmativa **INCORRETA**.

(A) Em neoplasias onco-hematológicas, a FISH pode identificar rearranjos cromossômicos específicos mesmo na ausência de metáfases analisáveis, sendo particularmente útil em amostras com baixo índice mitótico ou com cariótipo aparentemente normal.

(B) A detecção de mosaicismo por FISH depende, entre outros fatores, do tipo de sonda utilizada, do número de núcleos analisados e da proporção de células alteradas presentes na amostra.

(C) A FISH pode confirmar microdeleções e microduplicações submicroscópicas, desde que o tamanho da alteração seja compatível com a resolução da sonda e que a região de interesse seja previamente conhecida.

(D) A FISH permite a detecção de alterações cromossômicas em células em interfase, porém não possibilita a identificação precisa de rearranjos cromossômicos balanceados.

(E) A FISH pode ser realizada em tecidos fixados em formalina e embebidos em parafina (FFPE), desde que envolva etapa prévia de processamento e tratamento do material.

07. A Lei nº 8.080/1990 (Lei Orgânica da Saúde), com as alterações introduzidas pela Lei nº 14.737/2023, ampliou os direitos das mulheres no âmbito do SUS, especialmente quanto ao acolhimento, à privacidade e ao direito a acompanhante durante atendimentos em saúde. Considerando essas disposições, analise as afirmações a seguir.

I - As mulheres vítimas de qualquer forma de violência têm direito ao acolhimento e atendimento nos serviços de saúde do SUS, próprios ou conveniados, em ambiente que assegure privacidade e restrição de acesso de terceiros não autorizados pela paciente, especialmente do agressor.

II - Em consultas, exames e procedimentos realizados em unidades de saúde públicas ou privadas, é assegurado à mulher o direito de fazer-se acompanhar por pessoa maior de idade, durante todo o atendimento, independentemente de comunicação prévia ao serviço de saúde.

III- No caso de atendimento realizado em centro cirúrgico ou unidade de terapia intensiva com restrições relacionadas à segurança ou à saúde dos pacientes, devidamente justificadas pelo corpo clínico, somente será admitido acompanhante que seja profissional de saúde.

Quais estão corretas?

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

08. O estudo dos cromossomos humanos, de sua organização estrutural e da hereditariedade consolidou-se a partir de 1956, com o estabelecimento do número cromossômico normal da espécie humana. O nome "cromossomo" é proveniente das palavras gregas *chroma* (cor) e *soma* (corpo), designando as organelas presentes no núcleo celular que são coradas na realização de técnicas de citogenética clássica.

Acerca dos cromossomos e de sua estrutura, assinale a alternativa **INCORRETA**.

(A) Cada espécie possui um complemento cromossômico característico, sendo estabelecido que, no cariótipo humano, esse número é de 46.
(B) Há 24 tipos diferentes de cromossomos humanos dispostos em 23 pares homólogos, sendo 22 pares autossomos e um par sexual.
(C) Os cromossomos autossomos homólogos carregam informações geneticamente equivalentes, porém podem variar ligeiramente em sequência, em qualquer *locus* específico.
(D) Normalmente os membros de um par de autossomos homólogos são microscopicamente distinguíveis um do outro.
(E) Além dos cromossomos nucleares, uma pequena porção do genoma humano reside no cromossomo mitocondrial, que possui várias características incomuns que o distinguem do restante do genoma humano.

09. A arquitetura tridimensional e o empacotamento dinâmico da cromatina são passíveis de visualização em diferentes resoluções. Dentro do núcleo, grandes domínios cromossômicos exibem padrões coordenados de interações, formando alças de cromatina, intra e intercromossômicas. Diferentes propriedades biofísicas e epigenômicas contribuem para esse empacotamento ordenado e dinâmico de cada cromossomo durante o ciclo celular, que também terá papel relevante no controle da expressão gênica. Neste contexto, leia as afirmativas abaixo e assinale a alternativa correta.

(A) As histonas estão presentes em abundância dentro do núcleo celular e desempenham uma importante função na condensação da cromatina, processo esse facilitado por seu pH ácido acentuado e alta proporção de aminoácidos de carga negativa.

(B) A condensação máxima da cromatina ocorre durante a divisão celular, mais especificamente na metáfase, etapa na qual os cromossomos se encontram 10.000 vezes mais curtos do que na forma de DNA estendido.

(C) Modificações epigenéticas são responsáveis por alterar o nível de compactação da cromatina, bem como pelo processo de *imprinting* genômico e pela inativação do cromossomo X, através de modificações na sequência nucleotídica.

(D) O *imprinting* marca determinados genes conforme sua origem parental, materna ou paterna, persistindo através de centenas de divisões celulares, de modo que apenas a cópia que recebeu o *imprinting* (materna ou paterna) é expressa.

(E) O cromossomo X inativo pode ser identificado microscopicamente pela visualização de uma massa heterocromática presente em células mitóticas, sendo denominado corpúsculo de Barr.

10. A mitose é crucial para o crescimento e a diferenciação, porém ela constitui apenas uma pequena etapa do ciclo celular. O ciclo celular, por sua vez, é orientado por uma série de pontos de controle, que vão monitorar a síntese de DNA e estruturar toda a maquinaria necessária para a divisão celular. Durante esse evento, é fundamental que toda a informação genética presente nos cromossomos seja transmitida para as células-filhas.

Com base nos eventos associados aos cromossomos durante o ciclo celular, leia as sentenças abaixo e assinale-as com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

( ) Durante a fase S, ocorre a replicação precisa de DNA de cada cromossomo. Ao final da fase S, o cromossomo se apresentará duplicado em duas cromátides-irmãs, sendo que cada uma contém uma cópia idêntica da dupla hélice de DNA original.

( ) Os centrômeros são sítios de constrição secundária de todos os cromossomos, que têm a habilidade de mediar a ligação dos microtúbulos do fuso mitótico ao DNA, através de uma estrutura proteica conhecida como cinetocoro. Essa estrutura complexa orienta o movimento dos cromossomos durante a mitose.

( ) As extremidades de cada cromossomo possuem uma sequência de DNA repetitivo, os telômeros, que garantem a integridade do cromossomo durante a divisão celular. Os telômeros estão associados a proteínas que protegem os cromossomos de se fusionarem uns aos outros.

( ) A manutenção correta dos telômeros requer uma enzima especial denominada telomerase, que assegura a replicação das extremidades cromossômicas. A telomerase é crucial para evitar que os telômeros se percam durante a divisão celular, portanto, está ativa desde as células germinativas até as células somáticas adultas.

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

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

11. Independentemente de suas particularidades, os processos de mitose e meiose são contíguos, envolvem a segregação cromossômica e são fundamentais para a proliferação de células somáticas ou germinativas.
A esse respeito, numere a segunda coluna de acordo com a primeira, relacionando o processo à fase da mitose ou meiose.

(1) Prófase I
(2) Prófase (mitose)
(3) Anáfase I
(4) Anáfase (mitose)
(5) Telófase I (espermatogênese)
(6) Telófase I (ovogênese)

( ) Os cromossomos separam-se no centrômero, e as cromátides-irmãs de cada cromossomo se dirigem para os polos opostos da célula.
( ) Alinhamento dos cromossomos homólogos, com troca de segmentos homólogos de DNA por cromátides não irmãs de um par de cromossomos homólogos.
( ) Centrômeros homólogos são puxados para os polos opostos da célula, em um processo denominado disjunção, dividindo o número cromossômico pela metade.
( ) Citocinese em que uma célula se torna um gameta maduro, contendo a maior parte do citoplasma com suas organelas, e a outra célula torna-se um corpúsculo polar.

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

(A) 3 – 2 – 4 – 5.
(B) 3 – 1 – 4 – 6.
(C) 4 – 1 – 3 – 6.
(D) 4 – 2 – 3 – 5.
(E) 4 – 2 – 3 – 6.

12. Chromosomal microarray (CMA) platforms are technologies designed for the detection of DNA copy-number variations (CNV), being widely applied in the diagnostic evaluation of constitutional disorders. It is, currently, a test used for the evaluation of CNV associated with intellectual disability, autism, and/or multiple congenital anomalies.

Regarding CMA technologies and platforms, read the sentences below and select the **INCORRECT** one.

(A) In addition to the unbalanced CNV, regions of homozygosity (ROH) or copy-neutral loss of heterozygosity (CN-LOH) can also be detected by CMA platforms that include single-nucleotide polymorphism (SNP)-detecting probes.
(B) One of the CMA limitations is the inability to detect tetraploidy or other ploidy levels, although CMA platforms that incorporate SNP probes may facilitate this detection.
(C) The ability of a CMA to detect mosaicism can be influenced by several factors, including (but not limited to) the platform used, the sample source, DNA quality and its quantity, and the size and copy-number state of the abnormality.
(D) It is recommended that prenatal samples submitted for CMA be assessed for maternal-cell contamination, because the maternal DNA may affect the detection and interpretation of the CNV.
(E) Probes of a CMA platform are designed to be distributed in a genome-wide manner, with a specified spacing; hence, the functional resolution for a given platform is similar across all regions of the genome.

13. O crescente uso de técnicas citogenômicas para o diagnóstico de variações de número de cópias (CNVs) levou à necessidade da criação de uma padronização técnica de avaliação de CNVs constitucionais. Liderada pelo *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG), essa padronização tem como objetivo encorajar a consistência e a transparência entre os laboratórios clínicos na redação e liberação de seus laudos. Considerando os critérios da ACMG para interpretação de CNVs constitucionais, assinale a alternativa que apresenta um critério que, isoladamente, é suficiente para classificar uma CNV de perda de material cromossômico como provavelmente patogênica ou patogênica.

(A) A região de perda de material cromossômico contém genes codificantes de proteínas.
(B) A região de perda de material cromossômico inclui 25 genes RefSeq.
(C) A CNV detectada é encontrada em um parental do probando, não afetado pelo fenótipo específico observado no probando.
(D) A CNV detectada possui sobreposição completa com uma região genômica de haploinsuficiência.
(E) A CNV detectada tem sobreposição com CNVs observadas em casos e controles.

14. Um paciente do sexo masculino de 9 anos de idade apresenta obesidade, hipogonadismo, baixa estatura e atraso no desenvolvimento. Após resultado de exame de cariótipo normal (46,XY), é realizada uma análise cromossômica por microarranjo (CMA), com uso de plataforma de SNP-array. O resultado do CMA é:

arr[GRCh38] 15q11.2q13.1(22,681,309_28,683,584)x1

A partir das informações apresentadas, avalie as afirmativas abaixo.

I - O paciente apresenta uma dissomia uniparental em região cromossômica compatível com a região associada à síndrome de Prader-Willi/Angelman.

II - A alteração observada não foi reportada no cariótipo porque se trata de uma alteração abaixo do limite de detecção usual por essa técnica.

III- Não é possível determinar se o cromossomo deletado é de origem paterna ou materna no CMA por SNP-array, sendo necessárias avaliação clínica e análise de metilação da região para confirmação diagnóstica.

IV- A alteração foi classificada como patogênica, uma vez que apenas as alterações com patogenicidade confirmada devem ser reportadas nos laudos das análises de CMA por SNP-array.

Quais estão corretas?

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

15. As síndromes de microdeleções como deleção 22q11.2, síndrome de Williams e síndrome de Prader-Willi têm como principal mecanismo

(A) translocação cromossômica.
(B) defeito de *imprinting*.
(C) recombinação alélica não homóloga mediada por repetição do número de cópias (LCR).
(D) elementos Alu.
(E) junção final não homóloga.

16. Assinale a afirmativa correta sobre as anomalias cromossômicas estruturais.

(A) Em um indivíduo com translocação cromossômica robertsoniana balanceada envolvendo os cromossomos 14 e 21, a segregação alternada leva à produção de gametas desbalanceados.
(B) Translocações cromossômicas não estão associadas a oligospermia.
(C) Anel cromossômico pode ser causado por fusão dos telômeros com perda de material cromossômico.
(D) A segregação cromossômica 3:1 em caso de translocação recíproca resulta em gametas viáveis.
(E) Isocromossomos resultam da fusão do centrômero com o telômero.

17. Assinale a alternativa correta sobre o mecanismo molecular na síndrome de Prader-Willi.

(A) Em 70% dos casos, ocorre por deleção do braço longo do cromossomo 15 de origem paterna.
(B) Resulta em translocação cromossômica envolvendo o cromossomo 15 em 10% dos casos.
(C) Dissomia uniparental paterna ocorre em 20% dos casos.
(D) Deleção do centro de *imprinting* no cromossomo 15 ocorre em 10% dos casos.
(E) Inversão do cromossomo 15 materno é o mecanismo atribuído em 10% dos casos.

18. Sobre as alterações cromossômicas estruturais, considere as afirmações abaixo.

I - A síndrome de Potocki-Lupski ocorre por duplicação do cromossomo 17p11.2.

II - A síndrome de deleção 22q11.2 resulta de deleção de aproximadamente 2,5 Mb de DNA em 85% dos casos.

III- A translocação entre os cromossomos 11 e 22 é a translocação cromossômica recíproca mais comum em humanos.

Quais estão corretas?

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

19. Na suspeita clínica da síndrome de Pallister-Killian, o exame indicado para diagnóstico é

(A) cariótipo de sangue periférico com bandeamento GTG.
(B) FISH após cultura de linfócitos.
(C) análise cromossômica por microarranjo a partir de amostra de DNA extraída de sangue periférico.
(D) cariótipo de pele com bandeamento GTG.
(E) MLPA a partir de amostra de DNA extraída de sangue periférico.

20. Qual dos resultados abaixo **NÃO** está relacionado à síndrome de Turner?

(A) 45,X.
(B) 46,X, i(Xq).
(C) 45,X/46,XX.
(D) 46,X, r(Y).
(E) 45,X/46,XY.

21. Em um laboratório de citogenética, foi realizado cariótipo fetal a partir de cultura de células de líquido amniótico. A análise citogenética por bandeamento GTG, com avaliação de 20 metáfases, revelou um cariótipo 47,XY,+18 em todas as células analisadas. Considerando os achados clínicos, ultrassonográficos e citogenéticos associados a essa condição, assinale a alternativa correta.

(A) O cariótipo informado não é suficiente para estabelecer correlação clínico-fenotípica, sendo necessária, para confirmação diagnóstica, a realização de técnicas citogenéticas de maior resolução, como a análise cromossômica por microarranjo.
(B) O achado corresponde a uma aneuploidia autossômica completa, resultante predominantemente de erro de segregação cromossômica durante a gametogênese, com elevada letalidade no período perinatal.
(C) A alteração é, em geral, esporádica, com risco de recorrência baixo, estando principalmente associada à idade paterna.
(D) É considerada a terceira trissomia de cromossomos autossômicos mais frequente em nascidos vivos.
(E) Os achados ultrassonográficos pré-natais mais comuns incluem restrição de crescimento intrauterino e polidrâmnio. Malformações cardíacas congênitas ocorrem em cerca de 25% dos casos.

22. Considerando as alterações cromossômicas, numere a segunda coluna de acordo com a primeira, relacionando essas alterações aos seus respectivos exemplos de cariótipos.

(1) Aneuploidia
(2) Cromossomo em anel
(3) Inversão paracêntrica
(4) Translocação robertsoniana
(5) Inversão pericêntrica

( ) 46,XX,r(7)(p22q36)
( ) 46,XY,inv(3)(q21q26.2)
( ) 47,XY,+13
( ) 46,XX,inv(9)(p11q13)
( ) 45,XY,der(13;21)(q10;q10)

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

(A) 2 – 3 – 1 – 5 – 4.
(B) 2 – 5 – 4 – 3 – 1.
(C) 1 – 5 – 2 – 3 – 4.
(D) 4 – 3 – 1 – 5 – 2.
(E) 1 – 2 – 4 – 5 – 3.

23. Um recém-nascido com características fenotípicas de síndrome de Down é avaliado na neonatologia. Os pais referem que o menino é fruto da terceira gestação do casal, sendo que as duas gestações anteriores resultaram em abortamento no primeiro trimestre. No cariótipo do recém-nascido, foi observado 46,XY,der(14;21)(q10;q10). Sobre esse caso, assinale a alternativa correta.

(A) Para este casal, o risco de recorrência da síndrome de Down está relacionado à idade materna.
(B) Está indicada a realização de cariótipo do casal, pois um dos pais pode apresentar uma translocação cromossômica balanceada.
(C) Os abortamentos prévios não devem estar relacionados à síndrome de Down.
(D) A criança não apresenta síndrome de Down, pois tem 46 cromossomos.
(E) Translocação cromossômica entre os cromossomos 14 e 21 é a causa mais comum de síndrome de Down.

24. A aneuploidia é um distúrbio cromossômico humano comum e clinicamente significativo, podendo ou não ser compatível com a vida pós-natal, de acordo com o cromossomo envolvido. Acerca dos mecanismos e características das aneuploidias, leia as afirmativas abaixo e assinale a **INCORRETA**.

(A) O mecanismo mais comumente associado às aneuploidias é a não disjunção meiótica, ocorrendo, geralmente, durante a meiose I.

(B) A não disjunção pode ocorrer também durante uma divisão mitótica, ou seja, após a formação do zigoto.

(C) Uma não disjunção mitótica ocorrida nas divisões iniciais da clivagem pode resultar em um mosaicismo clinicamente significativo.

(D) O erro meiótico responsável pela trissomia do 21 geralmente ocorre durante a meiose I materna, mas, em cerca de 10% dos casos, ocorre na meiose II paterna.

(E) O risco para síndrome de Down devido à não disjunção meiótica, translocação ou ainda por trissomia parcial possui relação com a idade materna.

25. No contexto da citogenética clássica, o exame de cariótipo envolve uma sequência de etapas laboratoriais fundamentais para a obtenção e análise cromossômica. Considerando as etapas do cariótipo convencional por bandeamento GTG, assinale a alternativa correta.

(A) A adição de colchicina ou de *metaphase arresting solution* (MAS) tem como finalidade romper a membrana nuclear, permitindo a dispersão dos cromossomos para análise morfológica.

(B) A fixação celular é realizada com solução salina tamponada, com o objetivo de preservar a viabilidade celular para posterior análise cromossômica.

(C) O tratamento hipotônico promove a entrada de água nas células, causando inchaço celular e melhor dispersão dos cromossomos, etapa essencial antes da fixação.

(D) O bandeamento GTG baseia-se na coloração direta dos cromossomos com Giemsa, sem necessidade de tratamento prévio com enzimas proteolíticas.

(E) A análise cromossômica é realizada preferencialmente em intérfase, etapa em que os cromossomos apresentam maior grau de condensação e resolução estrutural.