

RASCUNHO

O texto que segue foi extraído do romance *O cortiço*, de Aluísio Azevedo.

Leia-o para responder às questões de 1 a 3.

Daí à pedreira restavam apenas uns cinquenta passos e o chão era já todo coberto por farinha de pedra moída que sujava como cal.

Aqui, ali, por toda a parte, encontravam-se trabalhadores, uns ao sol, outros debaixo de pequenas barracas feitas de lona ou de folha de palmeira. De um lado cunhavam pedra cantando; de outro quebravam a picareta; de outro afeiçãoavam¹ lajedos a ponta de picão²; mais adiante faziam paralelepípedos e escopro³ e macete⁴. E todo aquele retintim de ferramentas, e o martelar da forja, e o coro dos que lá em cima brocavam a rocha para lançar-lhe fogo, e a surda zoada ao longe, que vinha do cortiço, como de uma aldeia alarmada; tudo dava a ideia de uma atividade feroz, de uma luta de vingança e ódio. Aqueles homens gotejantes de suor, bêbados de calor, desvairados de insolação, a quebrarem, a espicaçarem, a torturarem a pedra, pareciam um punhado de demônios revoltados na sua impotência contra o impassível gigante que os contemplava com desprezo, imperturbável a todos os golpes e a todos os tiros que lhe desfechavam no dorso, deixando sem um gemido que lhe abrissem as entranhas de granito. O membrudo cavouqueiro havia chegado à fralda do orgulhoso monstro de pedra; tinha-o cara a cada, mediu de alto a baixo, arrogante, num desafio surdo.

A pedreira mostrava nesse ponto de vista o seu lado mais importante. Descomposta, com o escalavrado flanco exposto ao sol, erguia-se altaneira e desassombrada, afrontando o céu, muito íngreme, lisa, escaldante e cheia de cordas que mesquinamente lhes escorriam pela ciclópica nudez com um efeito de teias de aranha. Em certos lugares, muito alto do chão, lhe haviam espetado alfinetes de ferro, amparando, sobre um precipício, miseráveis tábuas que, vistas cá de baixo, pareciam palitos, mas em cima das quais uns atrevidos pigmeus de forma humana equilibravam-se, desfechando golpes de picareta.

Aluísio Azevedo. *O cortiço*. 25 Ed. São Paulo, Ética, 1992. P.48-9.

¹ afeiçãoar: dar forma a.

² picão: ferramenta de lavrar terra.

³ escopro: instrumento de lavrar pedra, madeira, etc.; cinzel.

⁴ macete: espécie de martelo usado por escultores.

1) **Leia as afirmativas abaixo relação ao texto e assinale a alternativa correta.**

- I. Trata-se de um texto figurativo.
- II. O texto é construído com termos concretos: pedreira, chão, pedra, farinha, trabalhadores, lona, etc.
- III. As ações e qualificações são vistas como simultâneas, não havendo relação de anterioridade e posterioridade entre elas, comuns nos textos descritivos.
- IV. O texto é essencialmente narrativo, pois o foco está na ação.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I, II e III apenas.
- b) II e III, apenas.
- c) III e IV, apenas.
- d) I, II, III e IV.
- e) Apenas I.

2) **Nesse texto temos a descrição de uma pedreira e do trabalho que nela executam os operários. Em relação a essa descrição, analise as afirmativas abaixo e assinale a alternativa correta.**

- I. O autor descreve a pedreira metaforicamente e as expressões, em seu conjunto, constroem uma prosopopeia.
porque
 - II. Os termos com que o autor descreve a pedreira são tipicamente humanos: *gigante, contemplava com desprezo, imperturbável, dorso, monstro, deixando sem um gemido que lhe abrissem as entranhas, afrontando o céu.*
- a) A afirmativa I é verdadeira e a II é falsa.
 - b) A afirmativa I é falsa e a II é verdadeira
 - c) Ambas as afirmativas são verdadeiras, mas a segunda não é uma justificativa da primeira
 - d) Ambas as afirmativas são verdadeiras e a segunda é uma justificativa da primeira.
 - e) Ambas as afirmativas são falsas.

3) **Na visão do autor:**

- I. Há uma oposição entre o homem e a natureza, em que o primeiro se acha em situação de inferioridade em relação à segunda.
- II. O trabalho é visto como *atividade feroz*, como uma luta de vingança e de ódio.
- III. A natureza é impotente diante do homem.

Estão corretas as afirmativas:

- a) I. e II, apenas
- b) I apenas
- c) II apenas
- d) II e III apenas
- e) I, II e III.

4) Considere as orações abaixo.

- I. Tratam-se de problemas complexos.
- II. Vigiaram-se as mensagens.
- III. Procura-se os suspeitos do crimes.

A concordância está correta somente em

- a) I
- b) II
- c) III
- d) I e II
- e) I e III

5) Considere o período e as afirmativas abaixo.

É preferível ter câmeras de vigilância do que ficarmos sujeitos à assaltos.

- I. Há um problema de regência nominal.
- II. O uso do acento indicativo da crase está incorreto.
- III. Há um problema de concordância nominal

Está correto o que se afirma somente em

- a) I
- b) II
- c) III
- d) II e III
- e) I e II

6) Considere o período e as afirmativas.

De acordo com a polícia o rapaz que foi preso foi identificado pelas câmeras de segurança do banco.

- I. Deveria haver uma vírgula depois da palavra “preso”.
- II. Deveria haver uma vírgula depois da palavra “polícia”.
- III. Deveria haver uma vírgula depois da palavra “identificado”.

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) somente III
- d) somente I e II
- e) nenhuma

7) Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas.

Ele não foi _____ escola _____ ainda está doente?

- a) à – porque
- b) à - por que
- c) a – porque
- d) a – por que
- e) à – por quê

8) Considere os períodos abaixo.

- I. Deve existir, na empresa, poucos funcionários capacitados para esta função.
- II. Faz alguns anos que não o vejo.
- III. Houveram muitos tumultos em junho.

A concordância está correta em

- a) somente I
- b) somente II
- c) somente III
- d) somente I e II
- e) somente I e III

9) Assinale a alternativa que está de acordo com a norma culta.

- a) Ele trabalha na empresa a cinco anos.
- b) Daqui à 2 anos, terminarei o curso.
- c) O escritório fica a cinco minutos da minha casa.
- d) O congresso é de 14 à 20 de setembro.
- e) Os resultados serão divulgados à partir da semana que vem.

10) Considere o período e as afirmações abaixo.

A maioria das empresas que agem de forma sustentável ganha a confiança do consumidor.

- I. A pontuação está incorreta, pois deveria haver uma vírgula antes de “ganha”.
- II. Há um problema de concordância verbal, o correto seria “ganham”.
- III. Para que o período seguisse a norma culta, o verbo “agir” deveria estar no singular, concordando com “maioria”

Está correto o que se afirma em

- a) somente I
- b) somente II
- c) somente III
- d) somente I e II
- e) nenhuma

11) Ana tinha certa quantia e gastou $\frac{1}{4}$ com produtos de beleza, $\frac{2}{3}$ com roupas e $\frac{1}{3}$ do restante com alimentação e ainda

lhe sobraram R\$ 12,00. A quantia que Ana tinha inicialmente é um valor:

- a) maior que R\$ 220,00.
- b) menor que R\$ 210,00.
- c) exatamente igual a R\$ 212,00.
- d) Entre R\$ 200,00 e R\$ 215,00.
- e) Entre R\$ 215,00 e R\$ 220,00.

12) Dos 320 alunos de uma academia de ginástica, sabe-se que 170 praticam aeróbica, 148 praticam natação, 172 praticam boxe, 80 praticam aeróbica e boxe, 75 praticam natação e boxe, 62 praticam aeróbica e natação e 23 praticam os três. **Nessas condições podemos afirmar que:**

- a) 40 alunos praticam somente natação.
- b) 74 alunos praticam natação ou aeróbica.
- c) 91 alunos praticam aeróbica ou boxe.
- d) O total de alunos que não fazem aeróbica, boxe e natação é igual a 34.
- e) 51 alunos praticam somente boxe.

13) Os números 4,5,7,7,10,9,13,11,... estão descritos numa sequencia lógica. Desse modo, a soma entre o 20º e o 21º termos da sequencia é igual a:

- a) 57
- b) 54
- c) 55
- d) 59
- e) 52

14) Do ponto de vista da lógica matemática a negação da frase: Marcos foi ao cinema ou Maria foi fazer compras é a frase:

- a) Marcos não foi ao cinema ou Maria não foi fazer compras.
- b) Marcos foi ao cinema e Maria foi fazer compras.
- c) Marcos não foi ao cinema, então Maria não foi fazer compras.
- d) Marcos não foi ao cinema e Maria não foi fazer compras.
- e) Marcos não foi ao cinema e Maria foi fazer compras.

15) Sejam as proposições P: 10% de 40% é o mesmo que 4% e Q: a metade de um terço de x é menor que $\frac{1}{7}$ de x. **Pode-se afirmar que:**

- a) A conjunção entre as duas é verdadeira.
- b) P condicional Q é falso.
- c) P bicondicional Q é verdadeiro.
- d) A disjunção entre as duas é falsa.
- e) A negação de q é falsa.

LEGISLAÇÃO APLICADA À EBSEERH

16) Entre as competências da EBSEERH não se inclui:

- a) Prestar às instituições federais de ensino superior e a outras instituições congêneres serviços de apoio ao ensino, à pesquisa e à extensão, ao ensino-aprendizagem e à formação de pessoas no campo da saúde pública, mediante as condições que forem fixadas em seu estatuto social.
- b) Apoiar a execução de planos de ensino e pesquisa de instituições federais de ensino superior e de outras instituições congêneres, cuja vinculação com o campo da saúde pública ou com outros aspectos da sua atividade torne necessária essa cooperação, em especial na implementação das residências médica, multiprofissional e em área profissional da saúde, nas especialidades e regiões estratégicas para o SUS.
- c) Prestar serviços de apoio à geração do conhecimento em pesquisas básicas, clínicas e aplicadas nos hospitais universitários federais e a outras instituições congêneres.
- d) Prestar serviços de apoio ao processo de gestão dos hospitais universitários e federais e a outras instituições congêneres, com implementação de sistema de gestão único com geração de indicadores quantitativos e qualitativos para o estabelecimento de metas.
- e) Propor as diretrizes da Política Nacional de Residência Médica.

17) Sobre a EBSEERH e a lei que a criou, assinale a alternativa **incorreta**:

- a) A EBSEERH e suas subsidiárias estarão sujeitas à fiscalização dos órgãos de controle interno do Poder Executivo e ao controle externo exercido pelo Congresso Nacional, com auxílio do Tribunal de Contas da União.
- b) A EBSEERH não é autorizada a patrocinar entidade fechada de previdência privada, nos termos da legislação vigente.
- c) Os Estados poderão autorizar a criação de empresas públicas de serviços hospitalares.
- d) O regime de pessoal permanente da EBSEERH será o da Consolidação das Leis do Trabalho – CLT.
- e) É dispensada a licitação para a contratação da EBSEERH pela administração pública para realizar atividades relacionadas ao seu objeto social.

18) O prazo de duração da EBSERH é:

- a) Indeterminado
- b) De dois anos
- c) De quatro anos
- d) De 10 anos
- e) De 8 anos

19) Compete ao Conselho de Administração da EBSERH, exceto:

- a) Aprovar o regimento interno da EBSERH
- b) Deliberar, mediante proposta da Diretoria Executiva, sobre a contratação de empréstimos no interesse da EBSERH;
- c) Opinar e submeter à aprovação do Ministério de Estado da Educação sobre a proposta de criação de escolas médicas.
- d) Aprovar o orçamento e programa de investimentos e acompanhar a sua execução
- e) Opinar e submeter à aprovação do Ministro de Estado da Fazenda, por intermédio do Ministro de Estado da Educação sobre a proposta de criação de subsidiárias.

20) Sobre o Conselho Consultivo da EBSERH, assinale a alternativa incorreta:

- a) Seu presidente será um entre os membros indicados pelo Ministro de Estado da Educação.
- b) Um dos representantes dos usuários dos hospitais universitários federais faz parte deste conselho.
- c) Um dos representantes dos residentes em saúde dos hospitais universitários federais faz parte deste conselho.
- d) Deve-se reunir ordinariamente pelo menos uma vez ao ano.
- e) Uma de suas funções é acompanhar e avaliar periodicamente o desempenho da EBSERH.

LEGISLAÇÃO APLICADA AO SUS

21) Considerando a informação em saúde e os sistemas de informação em saúde, assinale a alternativa incorreta:

- a) Dado é qualquer elemento qualitativo ou quantitativo, desvinculado de referencial explicativo.
- b) Informação é o produto da análise de um ou mais dados.
- c) A notificação é uma fonte de dado de morbidade de baixo custo, ativa e de elevada cobertura.
- d) A informação em saúde não se refere somente à produzida pelo setor de saúde.
- e) O SIA-SUS é o sistema de informações ambulatoriais do Sistema Único de Saúde.

22) Um município de pequeno porte decidiu que durante a campanha anual de vacinação contra a gripe, estaria disponível aos pacientes a dosagem de glicemia e aferição de pressão arterial. A medida foi duramente criticada pelos vereadores de oposição que a caracterizaram como desperdício de recursos e desvio do objetivo da vacinação. Em sua opinião:

- a) A medida está incorreta pois compromete o princípio da universalidade do SUS, porque torna a vacinação demorada e com risco de menor cobertura.
- b) A medida está em acordo com o princípio da integralidade do SUS.
- c) A medida fere o princípio da autonomia do usuário do SUS.
- d) A medida está em desacordo com o princípio da utilização da epidemiologia para o estabelecimento de prioridades.
- e) A medida está em desacordo com o princípio da capacidade de resolução dos serviços em todos os níveis de assistência.

23) Considerando os determinantes sociais de saúde e a ocorrência de hipertensão arterial, assinale a alternativa incorreta:

- a) Não parece haver relação entre renda familiar e prevalência de hipertensão arterial.
- b) Há associação entre estilo de vida sedentário e maior prevalência de hipertensão arterial.
- c) Há associação entre atividade profissional e prevalência de hipertensão.
- d) Há associação entre consumo excessivo de álcool e maior prevalência de hipertensão.
- e) Pessoas que vivem em comunidades não industriais, não aculturadas e com baixa ingestão de sal têm menor pressão arterial média, que tende a aumentar um pouco com a idade. A pressão arterial aumenta nessas pessoas quando adotam estilos de vida modernos.

24) Sobre o controle social no SUS, assinale a alternativa incorreta:

- a) O SUS foi a primeira política pública no Brasil a adotar constitucionalmente a participação popular como um de seus princípios.
- b) A participação da comunidade na gestão do SUS foi definida pela lei nº 8142/1990.
- c) A representação dos usuários nos Conselhos de Saúde é paritária em relação ao conjunto dos demais segmentos.
- d) A representação dos usuários nas Conferências de Saúde é paritária em relação ao conjunto dos demais segmentos
- e) A representação dos usuários no Conselho Nacional de Secretários Municipais de Saúde (CONASEMS) é paritária em relação ao conjunto dos demais segmentos.

25) O Decreto Presidencial nº 7.508, de 28 de junho de 2011 regulamenta a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para dispor sobre a organização do Sistema Único de Saúde - SUS, o planejamento da saúde, a assistência à saúde e a articulação interfederativa, e dá outras providências. Considerando esse decreto, assinale a alternativa incorreta:

- a) Poderão ser instituídas Regiões de Saúde interestaduais, compostas por municípios limítrofes, por ato conjunto dos respectivos Estados em articulação com os municípios.
- b) O acesso universal e igualitário às ações e aos serviços de saúde será ordenado pela atenção primária e deve ser fundado na avaliação da gravidade do risco individual e coletivo e no critério cronológico, observadas as especificidades previstas para pessoas com proteção especial, conforme legislação vigente.
- c) A população indígena contará com os mesmos regramentos de acesso, que o conjunto da população conforme a necessidade de assistência integral à sua saúde, de acordo com disposições do Ministério da Saúde.
- d) O Conselho Nacional de Saúde estabelecerá as diretrizes a serem observadas na elaboração dos planos de saúde, de acordo com as características epidemiológicas e da organização de serviços nos entes federativos e nas Regiões de Saúde.
- e) Ao usuário será assegurada a continuidade do cuidado em saúde, em todas as suas modalidades, nos serviços, hospitais e em outras unidades integrantes da rede de atenção da respectiva região.

- 26) A regulação do processo de transcrição envolve, entre outros mecanismos, modificações químicas na cromatina que determinam quais genes serão expressos em cada célula. Em relação ao controle da expressão gênica, é incorreto afirmar que:
- Seqüências de DNA coexistem no genoma humano e animal nas formas metilada e não metiladas.
 - São fatores que também afetam a expressão: acetilação e metilação de histonas.
 - A metilação tem um efeito repressor significativo na expressão gênica.
 - Seqüências no cromossomo X ativas tendem a ser não metiladas, enquanto seqüências inativas tendem a ser metiladas.
 - A cromatina encontra-se pouco condensada em regiões cromossômicas transcricionalmente inativas.
- 27) Segundo a hipótese de Lyon, todas as fêmeas de mamíferos têm um de seus cromossomos X inativados, como um mecanismo de compensação de dose em relação ao único X dos machos. Sobre a inativação do cromossomo X, assinale a alternativa correta:
- A inativação do cromossomo X ocorre tardiamente na embriogênese.
 - O processo de inativação do cromossomo X ocorre aleatoriamente.
 - Alguns cromossomos X permanecem inativos em células germinativas.
 - O padrão de inativação do X é igual em todos os tecidos.
 - A inativação do cromossomo X envolve todos os genes deste cromossomo.
- 28) O estudo de correlação entre genótipo e fenótipo é uma ferramenta importante na Genética Clínica para auxiliar o diagnóstico e acompanhamento dos pacientes. Considerando essa correlação, pode-se afirmar que a heterogeneidade alélica:
- Pode complicar o uso de estudos de ligação para o diagnóstico pré-natal de doenças genéticas.
 - Pode determinar a identificação direta de uma mutação com significado clínico para o prognóstico do paciente.
 - É rara em doenças genéticas que já foram estudadas do ponto de vista molecular.
 - Ocorre quando fenótipos similares são produzidos por mutações em diferentes *loci* gênicos.
 - Colabora para diferenças na expressividade de doenças recessivas em gêmeos.
- 29) Um casal de judeus Ashkenazi teve um filho com doença de Gaucher. Eles esperam agora por outro filho e gostariam de realizar o diagnóstico pré-natal para esta doença. O heredograma da figura 1 mostra o resultado da análise de DNA:

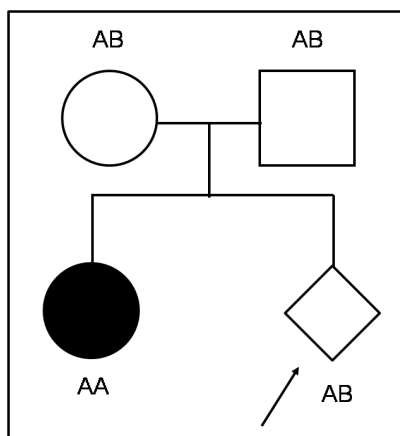


Figura 1. Heredograma da família de judeus Ashkenazi.

A interpretação mais provável dos resultados para esta gravidez é de que o feto seja:

- Afetado.
 - Completamente normal.
 - Portador.
 - Impossível determinar.
 - Improvável que seja filho deste casal.
- 30) O *imprinting* genômico é um mecanismo epigenético envolvido no controle da expressão gênica que está relacionado às diferenças fenotípicas em algumas doenças genéticas. Pode-se afirmar que este processo:
- Produz expressão diferencial dos genes dependendo da origem parental.
 - Afeta a maioria dos genes exceto aqueles dos cromossomos sexuais.
 - Ocorre apenas em gametas femininos.
 - Sempre é revertido ou removido quando uma célula passa por uma mitose.
 - Reflete uma alteração na seqüência de DNA do gene afetado.
- 31) O fenômeno da antecipação genética é observado em algumas doenças genéticas e determina o desenvolvimento mais precoce da doença de geração em geração. Este fenômeno é geralmente causado por:
- Microdeleções.
 - Herança mitocondrial.
 - Imprinting* genômico.
 - Expansão de trinucleotídeos.
 - Mosaicismo da linhagem germinativa.

- 32) Síndromes com microdeleção resultam de lesões citogenéticas pequenas que normalmente podem ser demonstradas apenas por técnicas de bandeamento em alta resolução e estudos em FISH. As seguintes doenças estão frequentemente associadas com microdeleções cromossômicas, exceto:
- Síndrome de Angelman.
 - Síndrome do Miado do Gato.
 - Síndrome de Prader-Willi.
 - Síndrome de Miller-Dieker.
 - Síndrome de Williams.
- 33) Associe números e letras as seguintes doenças com a alteração protéica induzida pela mutação com a qual estão geralmente relacionadas. Cada opção pode ser escolhida uma, mais de uma, ou nenhuma vez. Ao final, assinale a alternativa correta:
- Alteração de um tipo de colágeno importante do tecido conjuntivo.
 - Alteração de uma proteína de transporte na membrana celular.
 - Alteração de uma proteína por expansão de um segmento codificado por uma região amplificada de trinucleotídeos.
 - Disfunção de uma enzima envolvida na degradação de gangliosídeos.
 - Disfunção de uma enzima que converte um açúcar em outro.
- A - β - Talassemia
B - Fibrose Cística
C - Galactosemia
D - Doença de Huntington
E - Osteogênese Imperfeita
F - Fenilcetonúria
G - Doença de Tay-Sachs
- 1E, 2B, 3D, 4G, 5C
 - 1E, 2B, 3C, 4G, 5D
 - 1E, 2G, 3D, 4G, 5C
 - 1G, 2B, 3C, 4C, 5D
 - 1G, 2A, 3C, 4C, 5F
- 34) O ciclo celular pode ser dividido em diferentes fases, nas quais a célula apresentará características específicas. Sobre as fases do ciclo, assinale a alternativa incorreta:
- Após a mitose, a célula entra em uma fase chamada G1, durante a qual todo o DNA permanece na forma não replicada.
 - A síntese de DNA ocorre durante a fase S do ciclo celular.
 - O estágio que começa com o término da síntese de DNA e permanece até o início da mitose é chamado de G2.
 - A fase do ciclo celular que apresenta maior atividade transcricional é a G1.
 - O período entre o fim de G1 e o início de G2 é chamado de intérfase.
- 35) As diferenças entre a gametogênese masculina e feminina são bem conhecidas e conferem características específicas para cada processo. Assinale a alternativa que descreve uma destas diferenças:
- Complexos sinaptonêmicos são formados apenas nos gametas femininos.
 - A divisão mitótica dos precursores de células germinativas ocorre apenas nos indivíduos do sexo masculino.
 - O dictióteno ocorre durante a meiose I no sexo feminino, mas não no masculino.
 - A meiose no sexo masculino começa durante o período embrionário, enquanto no feminino, só após a puberdade.
 - Os oócitos não completam a mitose até a fertilização, enquanto os espermátocitos completam a mitose antes que o espermatozóide maduro seja formado.
- 36) Uma criança de 7 anos de idade é encaminhada ao geneticista para investigação por hiperatividade. Na avaliação você constata que ela apresentou leve atraso motor, mas um atraso importante de fala. Ao exame físico você observa: orelhas proeminentes, frouxidão ligamentar, pobre contato ocular, testículos de 4 mL (mililitros) e ecolalia. Diante destes dados pode-se afirmar que:
- Trata-se de Síndrome de Angelman e você solicita um eletroencefalograma e um cariótipo de alta resolução para pesquisa de deleção do cromossomo 15.
 - Trata-se de Síndrome do X Frágil e você solicita um cariótipo com pesquisa para fragilidade do cromossomo X.
 - Trata-se de Síndrome de Williams e você solicita uma avaliação cardiológica e um cariótipo de alta resolução para pesquisa de deleção do cromossomo 7.
 - Trata-se de Fenilcetonúria e solicita uma dosagem de fenilalanina no plasma.
 - Trata-se de Síndrome de Marfan e solicita avaliação cardiológica e oftalmológica.
- 37) Um casal tem um filho com doença de Tay-Sachs, cujo padrão de herança é autossômica recessiva, e é devida à deficiência na enzima hexosaminidase A. As seguintes afirmativas são verdadeiras, exceto:
- Os heterozigotos são levemente afetados pela doença de Tay-Sachs.
 - Os heterozigotos podem ser detectados pelos seus níveis de hexosaminidase A, porque estes são intermediários aos dos afetados e dos indivíduos normais.
 - O diagnóstico pré-natal está disponível pela dosagem da hexosaminidase A nos amniócitos.
 - Irmão de crianças afetadas tem baixo risco de ter crianças afetadas.
 - Pode haver uma doença mais leve envolvendo a mesma enzima.

- 38) Diversos fatores podem aumentar o risco de um casal gerar um feto com alterações cromossômicas, o que seria indicação para solicitar cariótipo fetal. Nas situações abaixo, o indicado seria pedir este exame, exceto no caso de:
- Idade materna de 39 anos.
 - Uma criança prévia com trissomia do 21.
 - Um feto que tem um higroma cístico ao ultrassom.
 - Espinha bífida na mãe.
 - Uma translocação robertsoniana no pai.
- 39) As afirmativas abaixo podem ser relacionadas ao padrão de herança autossômica recessiva, exceto:
- Indivíduos afetados são quase sempre filhos de heterozigotos.
 - A consangüinidade pode se originar em casais relacionados pelo parentesco, isolados religiosos e isolados geográficos.
 - O conhecimento da população local permite a avaliação apropriada da doença e o aconselhamento genético.
 - Indivíduos clinicamente similares podem ter causas genéticas para a sua doença, porém resultantes de mutações em alelos diferentes.
 - Fatores ambientais contribuem com o fenótipo.
- 40) A lei de Hardy-Weinberg postula que “as freqüências gênicas permanecem inalteradas e as proporções genotípicas atingem um equilíbrio estável, mostrando a mesma relação constante entre si ao longo do tempo”. Esta lei é baseada nas seguintes premissas, exceto:
- O acasalamento nas populações é completamente ao acaso.
 - Os genes envolvidos são autossômicos dominantes.
 - Não existe mutação ocorrendo no *locus*.
 - Não existe seleção a favor ou contra qualquer dos genótipos do *locus*.
 - Não existe migração para dentro ou fora da população.
- 41) Existem diversos tipos de tratamento para os erros inatos do metabolismo. Correlacione números com letras e de o tipo de abordagem terapêutica a ser utilizado para as doenças genéticas abaixo e assinale a alternativa correta.
- | <u>tratamento</u> | <u>doença</u> |
|--|------------------------------|
| 1 - não exposição | A - fenilcetonúria |
| 2 - restrição dietética | B - homocistinúria |
| 3 - reposição enzimática | C - Doença de Gaucher tipo I |
| 4 - suplementação com B6, folato e betaína | D - deficiência de G6PD |
- 1A, 4B, 3C, 2D.
 - 2A, 4B, 3C, 1D
 - 2A, 3B, 4C, 1D
 - 4A, 2B, 3C, 1D
 - 3A, 2B, 4C, 1D
- 42) Paciente de 1 ano de idade apresenta desde o nascimento: macrocefalia; acidose metabólica; níveis de lactato, piruvato e amônia elevados. Assinale a hipótese diagnóstica mais provável:
- Fenilcetonúria.
 - Leucinoze (Doença do Xarope de Bordo).
 - Homocistinúria.
 - Acidemia Glutárica Tipo I.
 - Mucopolissacaridose Tipo II.
- 43) Um casal jovem não consanguíneo, vem ao ambulatório com dois filhos, uma menina de 3 anos e um menino de 5 anos, que apresentam: hepatomegalia, esplenomegalia, “facies de boneca”, retardo do crescimento, hipotonia generalizada discreta e desenvolvimento neuropsicomotor no limite inferior da normalidade. Assinale a alternativa que contém a hipótese diagnóstica mais provável.
- Galactosemia.
 - Frutosemia.
 - Doença de depósito de glicogênio.
 - Doença de Wilson.
 - Mucopolissacaridose tipo III.
- 44) Os polimorfismos genéticos, que por definição ocorrem em mais de 1% da população, são clinicamente importantes por que:
- Podem ser usados como marcadores genéticos em estudos de famílias.
 - São vetores disponíveis na terapia gênica.
 - Normalmente causam uma doença quando em homozigose.
 - Freqüentemente causam rearranjos cromossômicos.
 - Causam repetições em número variável (VNTRs) importantes nos transplantes de tecidos.
- 45) Certas anormalidades dos cromossomos sexuais foram associadas com problemas psiquiátricos e comportamentais. As seguintes afirmativas em relação a esta associação são corretas, exceto:
- A Síndrome de Klinefelter está associada a um aumento na incidência de esquizofrenia.
 - Meninas com Síndrome de Turner frequentemente tem problemas psiquiátricos e apresentam retardo mental grave.
 - A Síndrome de Klinefelter está associada à diminuição do poder de decisão e problemas de aprendizado em crianças.
 - Meninos XYY tendem a ser imaturos e impulsivos.
 - Meninas XXX mostram uma incidência aumentada de esquizofrenia.

- 46) **Várias malformações congênitas tem etiologia multifatorial. Das alternativas abaixo, assinale a afirmação correta:**
- a) Os defeitos tipicamente ocorrem em conjunto com outras malformações embriologicamente não relacionadas em um paciente afetado.
 - b) Os defeitos podem ser facilmente distinguidos de defeitos similares com outra etiologia.
 - c) A concordância dos defeitos é similar em gêmeos monozigóticos e dizigóticos.
 - d) Os riscos de recorrência para os defeitos são similares para irmãos e filhos de um paciente afetado.
 - e) Os defeitos ocorrem tipicamente com frequência igual em ambos os sexos.
- 47) **Os genes são formados por regiões com funções distintas, como os íntrons e éxons. Sobre os éxons, assinale a alternativa correta:**
- a) Estão presentes no mesmo número em todos os genes codificantes de proteínas.
 - b) Contêm seqüências que codificam os sinais de início e fim da tradução.
 - c) Codificam as seqüências que são removidas do RNA durante as reações de processamento.
 - d) São necessários para a identificação de um gene pela DNA polimerase.
 - e) Em geral são maiores que os íntrons.
- 48) **A Fibrose Cística é a doença autossômica recessiva mais comum entre os Americanos, ocorrendo com uma frequência de 1/2500 nascimentos. A frequência aproximada para heterozigotos portadores da Fibrose Cística nesta população é:**
- a) 1/25.
 - b) 2/25.
 - c) 1/50.
 - d) 1/2500.
 - e) 2/2500.
- 49) **Os dois membros de um casal são portadores de β -talassemia, uma doença autossômica recessiva causada por um defeito no gene da β -globina. O casal tem apenas um filho, que não é afetado nem portador da β -talassemia. A análise de DNA utilizando sondas da β -globina mostrou os seguintes resultados para um sítio de restrição proximamente ligado (1 e 2 são alelos alternativos para estes RFLPs – *restriction fragment length polymorphisms*):**
- mãe : 1,2
pai: 1,2
filho: 1,1
- As seguintes afirmativas sobre esta família são verdadeiras, exceto:**
- a) O alelo mutante da β -globina da mãe está provavelmente no mesmo cromossomo que o seu alelo 2 no locus marcador.
 - b) O alelo mutante da β -globina do pai está provavelmente no mesmo cromossomo que o seu alelo 2 no locus marcador.
 - c) Um feto deste casal com um genótipo 1,2 para o locus marcador observado no diagnóstico pré-natal é provavelmente um heterozigoto portador da β -talassemia.
 - d) Se esta mulher engravidar de outro homem também portador da β -talassemia, a criança provavelmente será homozigota para a β -talassemia se for encontrado o genótipo 2,2.
 - e) O casal pode vir a ter um filho afetado pela β -talassemia.
- 50) **Considerando as características que apresentam variação fenotípica normal, assinale a alternativa correta:**
- a) A maioria das características nos meninos é herdada de seus pais e das meninas de sua mãe.
 - b) Os genes envolvidos são os mesmos em todas as populações.
 - c) Fatores ambientais contribuem para a determinação dos fenótipos.
 - d) A maioria das características normais como cor dos olhos ou dos cabelos são transmitidas de forma recessiva.
 - e) A ocorrência de uma criança com um fenótipo mais extremo do qualquer um dos pais normalmente resulta de uma mutação nova.