



Aracaju

Prefeitura da Cidade

Uma cidade para todos

SÚDE
TODO DIA

CONCURSO PÚBLICO

**Secretaria Municipal de Administração
Secretaria Municipal de Saúde**

**CADERNO
DE PROVAS**

NÍVEL SUPERIOR

Médico – Genética Médica

**Aplicação:
18/1/2004
TARDE**

Cargo 35

CESPE
UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
Criando Oportunidades para Realizar Sonhos

LEIA COM ATENÇÃO AS INSTRUÇÕES ABAIXO.

- 1 Ao receber este caderno, confira se ele contém **cento e vinte** itens, correspondentes às provas objetivas, corretamente ordenados de **1 a 120**.
- 2 Caso o caderno esteja incompleto ou tenha qualquer defeito, solicite ao fiscal de sala mais próximo que tome as providências cabíveis.
- 3 Recomenda-se não marcar ao acaso: a cada item cuja resposta marcada diverja do gabarito oficial definitivo, além de não marcar ponto, o candidato perde **um** ponto, conforme consta no Edital n.º 1/2003, de 17/11/2003.
- 4 Não utilize nenhum material de consulta que não seja fornecido pelo CESPE.
- 5 Durante as provas, não se comunique com outros candidatos nem se levante sem autorização do chefe de sala.
- 6 A duração das provas é de **três horas**, já incluído o tempo destinado à identificação — que será feita no decorrer das provas — e ao preenchimento da folha de respostas.
- 7 Ao terminar as provas, chame o fiscal de sala mais próximo, devolva-lhe a sua folha de respostas e deixe o local de provas.
- 8 A desobediência a qualquer uma das determinações constantes no presente caderno, na folha de rascunho ou na folha de respostas poderá implicar a anulação das suas provas.

AGENDA

- I **19/1/2004** – Divulgação, a partir das 10 h (horário de Brasília), dos gabaritos oficiais preliminares das provas objetivas, na Internet — no sítio <http://www.cespe.unb.br> — e nos quadros de avisos do CESPE/UnB — em Brasília.
- II **20 e 21/1/2004** – Recebimento de recursos contra os gabaritos oficiais preliminares das provas objetivas, exclusivamente nos locais e no horário que serão informados na divulgação dos referidos gabaritos.
- III **11/2/2004** – Data provável da divulgação (após a apreciação de eventuais recursos), nos locais mencionados no item I e no Diário Oficial do Município de Aracaju, do resultado final das provas objetivas e do concurso.

OBSERVAÇÕES

- Não serão objeto de conhecimento recursos em desacordo com o estabelecido no item 10 do Edital n.º 1/2003, de 17/11/2003.
- Informações relativas ao concurso poderão ser obtidas pelo telefone 0(XX) 61 448 0100.
- É permitida a reprodução deste material apenas para fins didáticos, desde que citada a fonte.

De acordo com o comando a que cada um dos itens de 1 a 120 se refira, marque, na **folha de respostas**, para cada item: o campo designado com o código **C**, caso julgue o item **CERTO**; o campo designado com o código **E**, caso julgue o item **ERRADO**; ou o campo designado com o código **SR**, caso desconheça a resposta correta. Marque, obrigatoriamente, para cada item, um, e somente um, dos três campos da **folha de respostas**, sob pena de arcar com os prejuízos decorrentes de marcações indevidas. A marcação do campo designado com o código **SR** não implicará anulação. Para as devidas marcações, use a folha de rascunho e, posteriormente, a **folha de respostas**, que é o único documento válido para a correção das suas provas.

CONHECIMENTOS BÁSICOS

Quem sabe faz a hora...

1 **A** Medicina, desde seus primórdios, é o exercício da
relação entre médico e paciente, e assim foi até o
4 surgimento dos convênios. Desde então, as
dificuldades em administrar e controlar as diversas variáveis
dessas estruturas têm-se colocado como um dos grandes
7 desafios para os médicos e seus pacientes.

7 A solução passa, com certeza, pela união de forças
e organização forte e representativa, tanto do ponto de vista
político quanto administrativo, de uma estrutura que possa
10 coordenar e defender nossos interesses, equilibrando a relação
médico-convênio.

13 Já passa da hora de retomarmos as rédeas de nosso
futuro, e o controle da valorização coerente e justa sobre
nosso trabalho, e de colocarmos cada um no seu devido lugar.

16 É necessário acordar agora e ir ao encontro dos
nossos diversos direitos. Para isso, precisamos contar com
o respaldo das entidades representativas de nossa classe e
a união verdadeira de forças em torno de um objetivo único
19 e maior, ou seja, os interesses dos médicos e,
conseqüentemente, dos pacientes.

Visão do editor. In: AMBr Revista, abr./2003 (com adaptações).

Considerando as idéias e estruturas do texto acima, julgue os seguintes itens.

- 7 Depreende-se do texto que, em decorrência das dificuldades para administrar as variáveis envolvidas, o surgimento dos convênios foi nocivo para a relação médico-paciente.
- 8 O emprego de pronomes possessivos e verbos na primeira pessoa do plural indica que o autor do texto se assume como médico, ou como representante da classe médica.
- 9 A expressão “Desde então” (R3) retoma o marco temporal expresso por “desde seus primórdios” (R1).
- 10 Preservam-se a coerência textual e a correção gramatical ao se substituir a preposição na expressão “em administrar e controlar” (R4) pela preposição **para**.
- 11 A argumentação do texto permite inferir que “cada um” (R14) refere-se a “médico” e “convênio” (R11).
- 12 Respeitam-se as regras gramaticais e preservam-se os sentidos do texto ao se substituir “ao encontro dos” (R15) por **de encontro aos**.
- 13 O verbo “contar” (R16) é complementado, sintática e semanticamente, pelos termos iniciados por “com o respaldo” (R16-17) e por “a união” (R18).

1 **A**s brasileiras jamais tiveram um programa eficaz e
duradouro de planejamento familiar. Houve diversas
iniciativas insuficientes nas últimas décadas.

4 Até o final da década passada, a esterilização foi
praticada de maneira clandestina, pois era vista como uma
cirurgia lesiva. Após o esforço do movimento feminista, o
7 Congresso aprovou uma lei determinando critérios para a
intervenção. Curiosamente, foi durante os anos em que a
laqueadura foi o método mais usado que houve a maior queda
10 de natalidade no país. Os especialistas sustentam, porém, que
a laqueadura é apenas um dos ingredientes dessa
transformação. Estão entre eles a migração do campo para a
13 cidade, a tripla jornada feminina (cuidar da casa, dos filhos e
trabalhar fora), a liberdade sexual, o acesso aos métodos
anticoncepcionais e a AIDS. O alvo das políticas controladoras
16 da natalidade não era evitar a miséria, mas preservar a
capacidade de pagar os grandes empréstimos, pois um país que
não pára de crescer, na visão capitalista, pode não ter
19 condição de quitar seus compromissos porque precisa fazer
mais investimentos em educação, saúde e transporte.

Mônica Tarantino. Um corte pela raiz. In: Istoé, 5/3/2003, p. 72 (com adaptações).

Com respeito ao texto acima, julgue os itens a seguir.

- 1 Preservam-se a coerência e a correção gramatical do texto ao se substituir as duas ocorrências da forma verbal “houve” (R2 e 9) por **existiu**.
- 2 Textualmente, os termos “esterilização” (R4), “intervenção” (R8) e “laqueadura” (R9) remetem ao mesmo método de controle da natalidade.
- 3 Nas linhas 13 e 14, a expressão entre parênteses explícita como deve ser interpretada “a tripla jornada feminina” (R13) e admite ser demarcada por duplo travessão no lugar dos parênteses.
- 4 A substituição do conectivo “mas” (R16) por seu sinônimo, **no entanto**, preserva a coerência textual e a correção gramatical do texto.
- 5 Na linha 18, o deslocamento de “não” (2.ª ocorrência) para imediatamente antes do verbo “pode” preserva os sentidos textuais e a correção gramatical.
- 6 Depreende-se da argumentação do texto que as falhas no planejamento familiar são conseqüência da opção capitalista de dar prioridade à capacidade de pagar os grandes empréstimos para evitar a miséria.

1 **E**ntre os Princípios Fundamentais do Código de Ética Médica, o artigo 11 preceitua que o médico deve manter sigilo quanto às informações de que tiver conhecimento no desempenho de suas funções. Excetuando a justa causa e o dever legal, para atender às solicitações de cópias de documentos contidos nos prontuários, somente com o conhecimento expresso do paciente o médico

4 poderá passar informações ao conhecimento de terceiros.

A quebra do sigilo médico só pode acontecer em situações muito especiais da Medicina. Ao paciente, proprietário exclusivo das informações sigilosas, intransmissíveis a terceiros, nascidas da relação médico-paciente, há garantia permanente de disponibilizar, sob a forma de cópia, as informações que possam ser objeto de necessidade médica, social ou jurídica. O sigilo deve ser mantido, mesmo que o fato seja de conhecimento público ou que o paciente tenha falecido.

7 A instituição, como proprietária do prontuário, é a responsável pela sua guarda e conservação. No caso de pacientes atendidos na clínica privada do médico, cabe a este a sua guarda.

10 Constitui constrangimento ilegal exigir-se de hospitais e clínicas a revelação de suas anotações sigilosas.

Geraldo D. Secunho. Nosso aliado, o prontuário. In: Ética Revista, out./2003 (com adaptações).

Com base no texto acima, julgue os itens a seguir.

- 14 De acordo com as regras da norma culta, é opcional o emprego da preposição “de” (R2) antes do pronome relativo; por isso, sua omissão não prejudicaria a correção do texto.
- 15 Na linha 2, a substituição do verbo “atender” pelo substantivo correspondente, **atendimento**, preserva a coerência textual; mas, para que se mantenha a correção gramatical, será obrigatória a retirada do sinal indicativo de crase em “às solicitações” (R3).
- 16 O emprego da preposição no termo “Ao paciente” (R5) é, de acordo com as regras gramaticais, exigência do substantivo “garantia” (R6).
- 17 Preservam-se a construção passiva e a correção gramatical ao se substituir “O sigilo deve ser mantido” (R7) por **Deve-se manter o sigilo**.
- 18 Mantém-se a correção gramatical com a substituição do modo subjuntivo, em “tenha” (R8), pela forma verbal correspondente no indicativo.
- 19 Na linha 9, a expressão “como proprietária do prontuário” está escrita entre vírgulas por constituir um aposto que fornece uma característica explicativa para “instituição”.
- 20 Caso o termo “do prontuário” (R9) fosse empregado no plural, para se preservar a coerência textual, a expressão “sua guarda” também teria de ser usada no plural, em suas duas ocorrências, às linhas 9 e 10: **suas guardas**.

Com relação aos conselhos federais e regionais das profissões de saúde, julgue os itens que se seguem.

- 21 São órgãos de defesa dos direitos trabalhistas dos profissionais de saúde.
- 22 Todos os profissionais de saúde são obrigados a ter registro nos respectivos conselhos regionais de sua categoria.
- 23 A finalidade principal desses órgãos é fiscalizar o exercício da profissão.

O Sistema Único de Saúde (SUS) é o conjunto de ações e serviços de saúde prestados por órgãos e instituições públicos federais, estaduais e municipais no Brasil. Acerca do SUS, julgue os seguintes itens.

- 24 Os serviços privados podem participar do SUS em caráter complementar.
- 25 As ações de saúde do trabalhador estão excluídas do campo de atuação do SUS.
- 26 Os objetivos do SUS incluem a coordenação das ações de saneamento básico.
- 27 É de responsabilidade do SUS a formulação e execução da política de sangue e seus derivados.

Quanto às competências dos diferentes níveis de direção do SUS, julgue os itens seguintes.

- 28 Cabem à direção estadual estabelecer normas e executar a vigilância sanitária de portos, aeroportos e fronteiras.
- 29 Cabem à direção municipal controlar e fiscalizar os procedimentos dos serviços privados de saúde.
- 30 Cabe à direção municipal executar ações de saneamento básico.
- 31 Não cabe à direção municipal formar consórcios administrativos intermunicipais.

O conselho de saúde, em cada nível de governo, é um órgão colegiado, de caráter permanente. Com referência aos conselhos de saúde no Brasil, julgue os seguintes itens.

- 32 Todos têm caráter deliberativo.
- 33 Na composição desses conselhos, não participam os prestadores de serviços de saúde.
- 34 Atuam no controle econômico e financeiro da instância correspondente.
- 35 A representação dos usuários nesses conselhos deve corresponder a um terço da participação do conjunto dos demais segmentos.
- 36 Pelo fato de esses conselhos serem autônomos, as suas decisões não necessitam de homologação por parte de autoridade da esfera governamental correspondente.

A educação em saúde é um componente da educação global dos indivíduos de importância fundamental na promoção, proteção e recuperação da saúde. Acerca desse assunto no Brasil, julgue os itens a seguir.

- 37 Para fins de redução da incidência da dengue, devem ser priorizadas ações voltadas à busca de tratamento hospitalar da doença.
- 38 Para a redução da incidência da esquistossomose, as ações devem ser orientadas para o destino adequado das fezes e ainda para o diagnóstico e tratamento dos portadores do verme.
- 39 No controle do calazar (leishmaniose visceral), as ações devem ser voltadas para a informação da população acerca da necessidade de vacinação contra essa doença.
- 40 No controle da raiva, a população deve ser orientada para a vacinação anual de cães e gatos domésticos.

O manto protetor do sigilo bancário para pessoas físicas e empresas tem de ser encurtado em nome do combate à lavagem de dinheiro e seu operador, o crime organizado. Essa foi a idéia mais poderosa que emergiu dos três dias de discussões entre autoridades com poder de decisão em 22 agências do Executivo Federal, além do Judiciário e do Ministério Público Federal. De imediato, o consenso produzido no Encontro Nacional de Combate à Lavagem de Dinheiro provocará um compartilhamento maior de informações sigilosas entre agências como a Receita Federal, o Conselho de Controle de Atividades Financeiras e o Banco Central, por exemplo.

O procurador-geral da República, Cláudio Fonteles, resumiu, ao final do encontro, os argumentos contra o rigor excessivo do sigilo bancário: “Não há direito individual absoluto, especialmente quando vemos a sociedade ser violentamente agredida pela macrocriminalidade, que opera a lavagem de dinheiro”.

Correio Braziliense, 8/12/2003, p. 3 (com adaptações).

Tendo o texto acima por referência inicial e considerando os múltiplos aspectos que envolvem o tema nele abordado, julgue os itens subseqüentes.

- 41 Na economia globalizada dos dias de hoje, os avanços tecnológicos — como os verificados na área de informática — facilitam a rápida circulação de capitais, lícitos ou não, pelos quatro cantos do mundo.
- 42 Os **paraísos fiscais** são assim denominados, entre outras razões, pela liberalidade com que recebem os capitais provenientes das mais diversas origens e pela menor carga de tributos que sobre eles incidem.

- 43 O sistema financeiro suíço é mundialmente conhecido pela rigidez de seu sigilo bancário, jamais quebrado, e pela decisão do país de não repatriar capitais depositados em suas instituições, ainda que provada sua origem ilícita.
- 44 A fragilidade da legislação brasileira impediu que, há alguns anos, recursos ilicitamente subtraídos do INSS e remetidos ao exterior fossem repatriados, além de impedir a prisão dos principais envolvidos.
- 45 O contrabando e o tráfico de drogas ilícitas e de armas respondem, na atualidade, por grande parte do montante de dinheiro que, rotineiramente, é **lavado**, ou seja, transformado em lícito algo originado de atividades ilícitas.
- 46 A lavagem de dinheiro, em escala mundial, prescinde da participação de pessoas influentes, ocupantes de cargos na estrutura do Estado, tendo em vista a sofisticada tecnologia utilizada pelo crime organizado.
- 47 No Brasil, a sensação de impunidade — que incomoda cada vez mais a opinião pública — é reforçada pelo fato de que, apesar de todas as evidências ou de provas irrefutáveis — detentores de altos postos nos Poderes da República não chegam a ser presos ou detidos.
- 48 Infere-se do texto que a questão do sigilo bancário ainda é vista como uma espécie de direito sagrado que, ao ser arranhado, jogaria por terra o direito individual e a própria concepção de Estado democrático que a Carta de 1988 buscou consolidar.
- 49 O Congresso Nacional brasileiro tem utilizado um de seus principais instrumentos de investigação, a comissão parlamentar de inquérito (CPI), para examinar casos de evasão de divisas e de lavagem de dinheiro.
- 50 Uma das medidas consideradas indispensáveis para o êxito do esforço concentrado contra a macrocriminalidade citada no texto é a flexibilização do sigilo bancário, acompanhada de maior rigidez em relação a movimentações financeiras consideradas suspeitas, incluindo o bloqueio administrativo de bens e de valores.

CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS

Doenças diarreicas agudas são importante causa de morbi-mortalidade no Brasil. A respeito desse assunto, julgue os itens seguintes.

- 51 Os vírus em geral produzem doença auto-limitada podendo haver complicações clínicas em casos de desnutrição.
- 52 O diagnóstico é clínico sendo na maioria das vezes desnecessária a realização de exame parasitológico de fezes ou de coprocultura.
- 53 Desnutrição crônica e déficit pondero-estatural são complicações frequentes da doença.
- 54 Doença causada por agentes bacterianos dificilmente decorre de invasão e lesão epitelial.
- 55 Loperamida é o tratamento indicado se houver sinais de desidratação.

No Brasil, a esquistossomose é uma endemia registrada em pelo menos 19 estados com grande impacto sobre a saúde dos moradores das áreas em más condições sanitárias. Acerca dessa enfermidade, julgue os itens que se seguem.

- 56 As formas sintomáticas apresentam inicialmente lesões cutâneas secundárias à penetração das larvas na pele.
- 57 O fígado na forma hepato-intestinal apresenta-se aumentado de volume, liso e indolor.
- 58 Roedores e masurpias são os principais reservatórios do *Shistosoma mansoni*.
- 59 O depósito ectópico de ovos do parasita podem levar ao *cor pulmonale* e ao comprometimento do sistema nervoso central.
- 60 O fármaco de escolha para o tratamento da doença é o oxamniquine.

As autoridades sanitárias do país têm-se defrontado com um problema de grandes proporções que é o combate à epidemia de dengue. A respeito dessa doença infecciosa, julgue os itens seguintes.

- 61 Febre de início abrupto, cefaléia, mialgia, prostração, artralgia e dor retroorbitária são manifestações da dengue clássica.
- 62 Valores crescentes do hematócrito e da hemoconcentração são sinais de gravidade da doença.
- 63 A prova do laço raramente é positiva nas formas hemorrágicas.
- 64 O choque é uma complicação decorrente do surgimento de falência cardíaca gerada pela ação do vírus ao miocárdio.
- 65 A transmissão da doença pode-se dar desde o dia anterior ao surgimento da febre até o sexto dia da enfermidade.

A respeito dos sinais e sintomas da pancreatite aguda, julgue os itens que se seguem.

- 66 A dor costuma ser muito intensa e rebelde aos antiespasmódicos.
- 67 Náuseas e vômitos aparecem precocemente sendo freqüente observar-se hematêmese.
- 68 Manchas hemorrágicas periumbilicais e nos flancos são vistas em 90% dos casos.
- 69 Edema localizado nos flancos do abdome é sinal de observação rara e de mau prognóstico.
- 70 Massa palpável no epigástrio pode traduzir extensa necrose pancreática.

A tuberculose é uma doença que se constitui em um grande desafio para os que se propõem a erradicá-la. Uma das principais estratégias está na realização da baciloscopia do escarro em sintomáticos respiratórios. A respeito dessa técnica diagnóstica, julgue os itens subseqüentes.

- 71 Essa baciloscopia permite que mais de 70% das formas pulmonares em adultos possam ser diagnosticadas.
- 72 Trata-se de método simples, uniforme e de baixo custo.
- 73 Estudos demonstram que a realização de mais de duas amostras de escarro em dias diferentes pouco acrescenta em termos de rendimento do exame.
- 74 A técnica correta para se obter um material adequado é a de inspirar profundamente, reter o ar por instantes e expulsá-lo através de vigorosa tosse.
- 75 Mais de 10 bacilos por campo em 20 campos examinados significa baciloscopia positiva de + + +.

A síndrome de apnéia obstrutiva do sono tem merecido a atenção de pesquisadores na área da saúde frente às repercussões de seus efeitos nos diversos órgãos do corpo humano. A respeito desse assunto, julgue os itens a seguir.

- 76 O ronco e a sonolência diurna são os sintomas principais.
- 77 A intensidade do ronco aumenta com a idade e com o peso excessivo.
- 78 Portadores da síndrome apresentam reduzida predisposição para desenvolver hipertensão arterial.
- 79 Refluxo gastroesofágico é complicação pouco descrita.
- 80 Pode ocorrer morte súbita em pacientes que não se submetem a tratamento.

A asma é uma das doenças crônicas mais comuns na prática médica, estando presente em todos os países. A implantação de programas de educação em asma é de vital importância para o controle da doença. Acerca desse tema, julgue os itens seguintes, no que diz respeito aos resultados que se pode obter com o emprego de tais programas.

- 81** redução do número de hospitalizações
- 82** diminuição dos episódios de asma noturna
- 83** melhoria da prova funcional respiratória
- 84** melhoria da adesão ao tratamento
- 85** redução do uso de corticosteróide oral

A hipertensão arterial é uma doença de múltiplos fatores etiológicos; seu diagnóstico depende da correta medida da pressão arterial. Acerca da hipertensão arterial, julgue os seguintes itens.

- 86** Conforme as atuais evidências científicas, a correta medida da pressão arterial implica no uso de esfigmomanômetros (aneróides ou de coluna de mercúrio) devidamente calibrados. Na medida da pressão arterial pelo método auscultatório, de uma forma geral, considera-se o valor da pressão sistólica quando ausculta-se o primeiro ruído soproso (fase I de Korotkoff) e o da pressão diastólica no ponto do desaparecimento dos ruídos (fase IV de Korotkoff).
- 87** O uso de bolsas infláveis largas em relação à circunferência do braço pode ocasionar medidas falsamente elevadas de pressão arterial, gerando diagnósticos errôneos de hipertensão arterial.
- 88** É recomendado, para uma correta aferição da pressão arterial, que a largura da bolsa inflável corresponda a 40% do valor da medida da circunferência do braço onde será feita a medida da pressão arterial.
- 89** O hiato auscultatório na medida da pressão arterial é um fenômeno que pode causar erros tais como: subestimação da pressão arterial sistólica ou superestimação da pressão arterial diastólica. Esses erros não podem ser evitados, porém esse fato não tem relevância clínica dada a raridade desse fenômeno estetoacústico.
- 90** A classificação do relatório JNC VII (The seventh report of the Joint National Committee on Prevention, Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Pressure, 2003) considera como pré-hipertenso o indivíduo que apresenta valor da pressão sistólica entre 120 mmHg e 139 mmHg ou o valor da pressão diastólica entre 80 mmHg e 89 mmHg, adequadamente aferidos na posição sentada, em pelo menos duas ou mais consultas. Os estudos científicos atuais mostram que esses níveis pressóricos associam-se a um aumento de duas vezes no risco de desenvolver lesões em órgãos-alvo, portanto esse indivíduo deve, além de alterar seu estilo de vida, receber tratamento farmacológico anti-hipertensivo.

No que concerne à metodologia em genética humana, julgue os seguintes itens.

- 91** A genética humana é a ciência da variação e da hereditariedade dos seres humanos e a genética médica visa a investigação dos subgrupos da variação humana que têm significado importante na prática da medicina e na pesquisa médica.
- 92** A anamnese cuidadosa e os dados genealógicos permitem o diagnóstico diferencial da maior parte das doenças genéticas: gênicas ou cromossômicas.
- 93** Anomalias cromossômicas são eventos esporádicos em perdas gestacionais, que geralmente ocorrem por mutação nova. No entanto, existem casos de portadores de rearranjos cromossômicos equilibrados que resultam em gametas anormais e zigotos não equilibrados que conduzem a abortos espontâneos e perdas fetais. Considerando a probabilidade de 0,15 de ocorrência de um abortamento espontâneo na população e de 0,28 a de repetição após uma primeira perda, deve ser preconizado o estudo dos cariótipos do casal sempre que, em qualquer concepção, haja perda.

Com relação à neurogenética, julgue os itens subseqüentes.

- 94** Entre os novos grupos de neuropatias periféricas hereditárias, a mais freqüente é a neuropatia de Charcot-Marie-Tooth (CMT) do grupo neuropatia motora e sensorial hereditária (HMSN). A CMT apresenta grande heterogeneidade genética, podendo ser de herança autossômica dominante (AD), autossômica recessiva (AR) ou ligada ao cromossomo X. O diagnóstico molecular da CMT é complexo devido ao grande número de genes envolvidos. A análise da velocidade de condução nervosa (VCN) permite a divisão das formas de herança autossômica dominante em duas categorias CMT1 com VCN baixa e CMT2 com VCN normal ou quase normal. O estudo clínico de um caso isolado de um paciente do sexo masculino com CMT pode permitir o aconselhamento genético de certeza quanto ao risco para afetados em sua prole.
- 95** A hipotonia em criança é característica de várias doenças de origem genética, entre as quais a deficiência mental (DM). A sua ocorrência nos primeiros meses de desenvolvimento da criança é um dos sinais marcantes na síndrome de Prader-Willi (SPW). Nesse caso, apenas o estudo citogenético de alta resolução revelando deleção 15q11-q13 em um dos cromossomos 15 permite o diagnóstico etiológico da doença.
- 96** O mecanismo molecular responsável pela distrofia miotônica de Steinert (DMS), de herança autossômica dominante, é uma expansão de um trinucleotídeo (CTG) na região 3' não-traduzida do gene que codifica uma proteína quinase ou DM-PK. Indivíduos normais apresentam geralmente de 5 a 37 repetições; e os afetados, de 50 a 8.000 repetições em DNA de sangue periférico, havendo correlação entre o tamanho da expansão e a gravidade do quadro clínico. A forma congênita grave é quase exclusivamente transmitida pelo sexo feminino. No entanto, o alelo mutado é mais freqüentemente encontrado em filhos do que em filhas de homens afetados. A complexidade da manifestação da doença torna o aconselhamento genético difícil mas o risco de recorrência de 50% para novos descendentes do afetado deve ser sempre considerado.

Com referência à genética de populações humanas, julgue os itens seguintes.

- 97** Como doenças genéticas com herança recessiva são muito raras não se justifica a aplicação de testes conhecidos para a detecção de heterozigotos. No entanto, justifica-se a aplicação desses testes em grupos étnicos que têm frequência elevada de determinadas doenças, como a anemia falciforme, entre grupos descendentes de negros africanos e a fibrose cística, entre os descendentes de grupos caucásios.
- 98** A manifestação fenotípica de um mesmo gene em diferentes indivíduos pode ser semelhante, mas não idêntica, e será mais variável quanto mais distante se estiver do reconhecimento da atividade primária desse gene. A manifestação de um genótipo particular de um indivíduo depende de sua interação tanto com o ambiente quanto com o efeito de outros genes.
- 99** A expressividade de determinado gene é tão variável que pode deixar de se expressar fenotipicamente em certos indivíduos. Nesse caso, a doença é referida como de penetrância incompleta. Esse fenômeno é melhor observado nas doenças autossômicas dominantes embora possa ocorrer também nas recessivas.

No que se refere à citogenética humana, julgue os itens subsequentes.

- 100** Cerca de 4% dos pacientes com síndrome de Down têm 46 cromossomos e uma translocação robertsoniana entre o cromossomo 21q e o braço longo de um dos outros cromossomos acrocêntricos (geralmente o 14). O portador dessa translocação tem 45 cromossomos e pode ser tanto a mãe como o pai da criança portadora de síndrome de Down. Esse fato torna indispensável a realização dos cariótipos dos pais para o necessário aconselhamento genético de alto risco (>15%) de recorrência para novas gestações, desde que a translocação esteja presente em qualquer dos genitores.
- 101** A síndrome do X-frágil é a causa mais comum de retardo mental depois da síndrome de Down. A mutação que causa a síndrome do X-frágil é a expansão de um microssatélite com repetições CGG na região promotora do gene FMR-1. Indivíduos normais têm de 5 a 42 repetições. Em pacientes portadores de síndrome do X-frágil, essa região apresenta expansão para mais de 200 repetições. Essas expansões causam metilação da região promotora com repressão do gene FMR-1.
- 102** A síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) está associada ao aumento de crescimento pré e pós-natal. Ao nascimento, as crianças portadoras dessa síndrome apresentam gigantismo, onfalocelo ou defeitos umbilicais e macroglossia. Existe também, nesse caso, incidência aumentada de tumores malignos, sendo mais frequentes o tumor de Wilms e o hepatoblastoma. No caso de *imprinting* genômico, há duplicação parcial em 11p15.5 de origem paterna.

- 103** Várias síndromes dismórficas estão associadas a microdeleções cromossômicas que podem atingir apenas um gene ou ser maiores, envolvendo vários genes e, assim, serem visíveis ao microscópio. Muitas dessas síndromes são classificadas como síndromes de genes contíguos. A neurofibromatose 1 (NF1) é uma doença autossômica dominante associada com mutações no gene da neurofibrina, localizado em 17q11.2, caracterizada por manchas “café com leite” na pele e neurofibromas. Pacientes com grandes deleções (>700 kb) englobando o gene NF1 inteiro apresentam um fenótipo com grave comprometimento cognitivo, anomalias faciais e neurofibromas cutâneos que se desenvolvem antes dos 5 anos de idade. Isso sugere que a deleção do gene NF1 inteiro, com inclusão de genes contíguos, causa o fenótipo NF1 mais grave.

Com referência à genética clínica, julgue os itens que se seguem.

- 104** Dismorfologia corresponde ao estudo das anomalias congênicas humanas originadas antes do nascimento, que podem ser classificadas como síndromes mendelianas, cromossômicas, de microdeleções e teratogênicas e ser identificadas por alguma alteração no cariótipo.
- 105** A herança dos genes mitocondriais segue uma linha estritamente materna. A mitocôndria é transmitida entre gerações apenas pelos óvulos maternos, onde se encontram em grande abundância. As mitocôndrias presentes nos espermatozoides estão concentradas nas suas caudas e não contribuem para o patrimônio do zigoto após a fertilização. Esse mecanismo faz que as doenças por mutação do DNA mitocondrial se assemelhem, em todos os níveis, com a herança autossômica dominante ou dominante ligada ao cromossomo X.
- 106** Considerando que o retardo mental leve é muito mais frequente que o grave, preconiza-se o estudo do cariótipo em todos os afetados para que microdeleções cromossômicas não passem despercebidas nos casos de difícil diagnóstico e aconselhamento genético na família.

Acerca de erros inatos do metabolismo, julgue os itens subsequentes.

- 107** Os erros inatos do metabolismo (EIM) correspondem a cerca de 10% de todas as doenças genéticas, distúrbios que compreendem defeitos de síntese, degradação, transporte e armazenamento de moléculas no organismo. A hiperfenilalaninemia, que leva a fenilcetonúria, corresponde ao defeito de armazenamento de moléculas. A restrição dietética é o tratamento de escolha nessa situação. Sendo de herança autossômica recessiva, uma mãe homocigota para o gene que foi adequadamente tratada com restrição alimentar até a adolescência pode ter filhos normais quanto às consequências do defeito de armazenamento da fenilalanina, quando casada com homem normal, não portador da mutação em heterocigose.

108 A maioria dos EIM é herdada de forma autossômica recessiva. Um pequeno grupo de EIM está relacionado a genes ligados ao cromossomo X. Quando de herança recessiva ligada ao X, o homem portador da mutação é sempre afetado e transmite a mutação para todas as filhas. Homens portadores têm comprometimento mais grave que mulheres portadoras.

109 As distrofias musculares de Duchenne (DMD) e Becker (DMB) são miopatias de herança recessiva ligada ao cromossomo X, sendo a DMD a mais freqüente. Em cerca de 60% dos casos, as mutações causadoras da DMD e DMB são deleções, em 5-6% são duplicações e no restante mutações de ponto. Na DMB, a deleção é em fase, com o quadro de leitura do RNAm mantido, levando à produção de uma proteína quantitativamente reduzida ou deletada internamente. Na DMD, a deleção é fora de fase, na qual o quadro de leitura do RNAm não é mantido, com formação de uma proteína truncada, que é rapidamente destruída pela célula.

No referente às hemoglobinopatias hereditárias, julgue os itens subseqüentes.

110 As talassemias são anemias autossômicas recessivas causadas pela síntese deficiente de globina " ou \$ em relação à outra cadeia. A deficiência relativa de globina " causa a "-talassemia, e uma deficiência relativa da globina \$ causa a \$-talassemia. O tratamento da \$-talassemia inclui transfusões, quelação de ferro, tratamento das infecções e a única cura possível é o transplante de medula óssea.

111 A anemia falciforme apresenta herança autossômica recessiva e distúrbio da hemoglobina no qual os genes da subunidade \$ têm mutação de mudança de sentido, causando a substituição de glutamina por valina no sexto aminoácido. O heterozigoto da mutação é resistente à malária e é, portanto, a causa de sobrevivência em regiões endêmicas. A mutação Val6Glu na globina \$ diminui a solubilidade da hemoglobina desoxigenada e faz que ela forme uma estrutura gelatinosa de polímeros fibrosos e rígidos que distorcem a forma da hemácia. O transplante de medula óssea é a forma mais segura de cura dessa doença.

Com relação aos distúrbios da determinação e diferenciação sexual, julgue os itens subseqüentes.

112 Todo o material genético necessário para o desenvolvimento dos testículos é transportado no braço curto do cromossomo Y, denominado fator determinante de testículo (FDT).

113 Sexo celular é representado pela condensação do X inativo presente em indivíduos portadores de mais de um cromossomo X.

114 A disgenesia gonadal ou síndrome de Turner (ST) é caracterizada, na maioria dos casos, por cariótipo 45,X. O fenótipo dos afetados inclui baixa estatura, hipertelorismo mamário, infantilismo sexual e pequenas dismorfias esqueléticas. Os casos em que ocorre mosaicismos cromossômico com duas populações de células 45,X/46,XX também são freqüentes, sendo o fenótipo variável quanto à estatura e aos dismorfismos.

115 No pseudo-hermafroditismo masculino, denominado de síndrome de Morris ou forma completa da síndrome de feminização testicular, ocorre cariótipo 46,XX, genitália interna masculina e externa feminina com ligeiro aumento do falo.

Acerca da etiopatogenia dos defeitos congênitos, julgue os itens seguintes.

116 É de fundamental importância a história familiar referente a qualquer defeito congênito. Os dados anamnésicos e exames associados permitem diferenciar a malformação, ou seqüência de malformação, da deformação ou seqüência de ruptura e da displasia ou sua seqüência. Por exemplo, as cromossomopatias são padrões reconhecidos de malformações.

117 Deformações resultam de forças mecânicas extrínsecas. Fatores intra-uterinos geradores dessas deformações incluem gravidez múltipla, morfologia anormal da matriz e oligodrâmio. Os defeitos são caracteristicamente simétricos.

No que concerne à bioestatística, julgue os itens que se seguem.

118 Em genética clínica ou médica, a estatística permite o cálculo de risco de ocorrência de uma doença, recessiva ou não, em uma família. Nesse caso, se não há história familiar que informe o coeficiente de endocruzamento na família, é impossível qualquer cálculo.

119 Em caso de ocorrência de indivíduos afetados por doença autossômica recessiva, o risco de recorrência para primos em primeiro grau e sobrinhos de um indivíduo afetado é praticamente o mesmo da população em geral.

120 Um genitor de um filho com distúrbio autossômico recessivo tem a mesma probabilidade de ter com um parceiro diferente, outro filho afetado com o mesmo distúrbio.