



HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

MISSÃO INSTITUCIONAL

Prestar assistência de excelência e referência com responsabilidade social, formar recursos humanos e gerar conhecimentos, atuando decisivamente na transformação de realidades e no desenvolvimento pleno da cidadania.

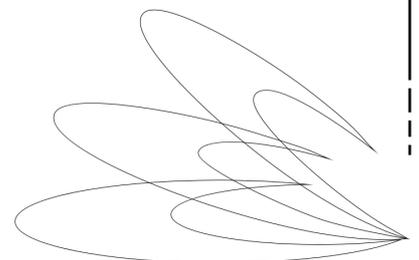
CADERNO DE QUESTÕES

EDITAL 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

PS 18 - BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Erros Inatos do Metabolismo, ênfase em doenças lisossomais

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: _____ - _____



HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL Nº 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 18

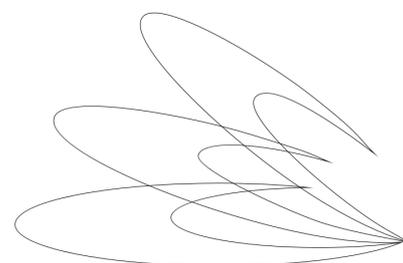
BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I
Genética Médica: Erros Inatos do Metabolismo, ênfase em
doenças lisossomais

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

INSTRUÇÕES

- ❶ 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.
- ❷ Esta PROVA consta de **25** (vinte e cinco) questões objetivas.
- ❸ Caso o CADERNO DE QUESTÕES esteja incompleto ou apresente qualquer defeito, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- ❹ Para cada questão objetiva, existe apenas **uma** (1) alternativa correta, a qual deverá ser assinalada com caneta esferográfica, de tinta azul, na FOLHA DE RESPOSTAS.
- ❺ Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA, a partir do número 26, serão desconsideradas.
- ❻ Durante a prova, não será permitida ao candidato qualquer espécie de consulta a livros, códigos, revistas, folhetos ou anotações, nem será permitido o uso de telefone celular, transmissor/receptor de mensagem ou similares e calculadora.
- ❼ Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.
- ❽ A duração da prova é de **duas (2) horas e 30 (trinta) minutos**, já incluído o tempo destinado ao preenchimento da FOLHA DE RESPOSTAS. Ao final desse prazo, a FOLHA DE RESPOSTAS será **imediatamente** recolhida.
- ❾ O candidato somente poderá retirar-se do recinto da prova após transcorrida uma (1) hora do seu início.
- ❿ A desobediência a qualquer uma das recomendações constantes nas presentes instruções poderá implicar a anulação da prova do candidato.

Boa Prova!



01. Uma concentração alterada de glicina plasmática pode ser indicativo de

- (A) hiperglicinemia não-cetótica.
- (B) tirosinemia.
- (C) glicogenose tipo I.
- (D) hiperfenilalaninemia.
- (E) glicogenose tipo III.

02. As enzimas alostéricas são

- (A) proteínas sem atividade enzimática necessárias para a ativação de enzimas.
- (B) enzimas proteolíticas ativadas por hidrólise.
- (C) enzimas cuja atividade catalítica pode ser regulada.
- (D) enzimas similares entre si, mas que catalisam reações diferentes.
- (E) diferentes proteínas que catalisam a mesma reação.

03. Assinale a alternativa que apresenta compostos glicosaminoglicos que podem estar aumentados na Mucopolissacaridose tipo II.

- (A) queratan sulfato e colágeno
- (B) colágeno e queratina
- (C) condroitin sulfato e queratina
- (D) ácido hialurônico e colágeno
- (E) dermatan sulfato e heparan sulfato

04. Considere o trecho a seguir.

"In the future, lysosomal storage diseases prenatal diagnosis may also contribute to the early treatment of many of these diseases, since research in this area is rapidly progressing, and will probably result in new treatment options becoming available in the next few years as has already occurred in other cases of Mucopolysaccharidosis and Gaucher disease".

BURIN, M. G. Nonimmune Hydrops Fetalis and Lysosomal Storage Diseases. In: *Prenatal Diagnosis* 24: 653-657, 2004.

Assinale a alternativa que apresenta uma interpretação apropriada desse trecho.

- (A) O diagnóstico pré-natal auxilia no tratamento das doenças lisossômicas.
- (B) O diagnóstico pré-natal tem contribuído para um pior prognóstico em relação às doenças lisossômicas.
- (C) O diagnóstico das doenças lisossômicas contribuirá para o diagnóstico pré-natal.
- (D) O diagnóstico pré-natal das doenças lisossômicas poderá contribuir para o tratamento precoce dessas doenças.
- (E) O diagnóstico pré-natal das doenças lisossômicas serve para a prevenção de novos casos na mesma família.

05. Considere as instruções de análise abaixo.

Material de análise: sangue heparinizado.

Procedimento: pipetar 50µL de plasma, mantendo as amostras sob refrigeração, e adicionar 200µL da solução reagente.

Incubar a 37°C por 1h.

Que tipo de processamento deverá ser realizado com a amostra para a análise em questão?

- (A) Nenhum; deve-se pipetar diretamente 50 µL de sangue total, mantendo as amostras em banho de gelo.
- (B) Centrifugação, separação do plasma e pipetagem, mantendo as amostras em banho de gelo.
- (C) Congelamento, descongelamento imediato, centrifugação e pipetagem do sedimento.
- (D) Centrifugação, separação do soro e pipetagem, mantendo as amostras em banho de gelo.
- (E) Pipetagem do plasma, centrifugação, mantendo as amostras em banho-maria.

06. Um paciente apresentou aumento de tirosina na triagem neonatal. A concentração plasmática desse aminoácido é de 17mg% (os valores de referência são até 3mg%) e a concentração plasmática de succinilacetona de 22µmol/L (os valores de referência são até 2,0µmol/L). Com base nessas informações, conclui-se que o paciente apresenta

- (A) tirosinemia tipo I pela deficiência da fumarilacetato hidrolase.
- (B) tirosinemia tipo I pela deficiência da tirosinase.
- (C) tirosinemia tipo II pela deficiência da tirosinase.
- (D) diagnóstico inconclusivo diante dos exames acima.
- (E) tirosinemia neonatal transitória.

07. Testes laboratoriais encontraram uma alta concentração plasmática do 7-deidrocolesterol, acompanhada por baixas concentrações de colesterol. Esses achados laboratoriais configuram um caso de

- (A) hipocolesterolemia hereditária.
- (B) síndrome de Smith-Lemli-Optiz.
- (C) deficiência de 7-deidrocolesterol sintetase.
- (D) deficiência de 7-deidrocolesterol epimerase.
- (E) hipercolesterolemia familiar.

08. Um paciente com sinais clínicos de defeitos congênitos da glicosilação tipo I pode apresentar as seguintes alterações nos exames:

- (A) aumento da concentração de transferrina, padrão de isoeletrofocalização alterado e aumento da atividade da fosfomanomutase.
- (B) aumento da concentração de transferrina deficiente em carboidratos, padrão de isoeletrofocalização alterado e baixa atividade da fosfomanomutase.
- (C) diminuição da concentração de transferrina, padrão de isoeletrofocalização alterado e baixa atividade da fosfomanomutase.
- (D) diminuição na concentração de transferrina deficiente em carboidratos, padrão de isoeletrofocalização normal e baixa atividade da fosfomanomutase.
- (E) concentração de transferrina não detectável, padrão de isoeletrofocalização alterado e diminuição da atividade da fosfomanomutase.

09. Diferentes técnicas podem ser utilizadas para a detecção de erros inatos do metabolismo. Considere as situações abaixo.

- I - Diagnóstico de certeza.
- II - Diagnóstico pré-natal.
- III- Investigação familiar.

Quais são possibilitadas pelo emprego de ensaios enzimáticos?

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

10. A triagem de doenças lisossômicas de depósito (DLD), utilizando sangue impregnado em papel filtro, possibilita

- (A) o uso de sangue coagulado e o aumento do tempo entre a coleta e a chegada da amostra no laboratório.
- (B) o uso de sangue hemolisado e a diminuição do tempo entre a coleta e a chegada da amostra no laboratório.
- (C) o uso de sangue centrifugado e o aumento do tempo entre a coleta e a chegada da amostra no laboratório.
- (D) o uso de sangue heparinizado e o aumento do tempo entre a coleta e a chegada da amostra no laboratório.
- (E) o uso de sangue coagulado e o envio de amostra refrigerada ao laboratório.

11. O ensaio da neuraminidase, para o diagnóstico da sialidose e da galactosialidose, requer uma série de cuidados com a amostra. Assinale a alternativa que apresenta um desses cuidados e sua justificativa.

- (A) Deve-se usar leucócitos recém extraídos e sonificados, porque a enzima é termolábil.
- (B) Deve-se usar fibroblastos recém coletados, sonificados e diluídos em água, porque a enzima é termolábil.
- (C) Deve-se usar plasma recém centrifugado, homogeneizado e mantido sempre em gelo, porque a enzima é termolábil.
- (D) Deve-se usar leucócitos recém coletados, diluídos em água e nitrogenados, porque a enzima é lábil.
- (E) Deve-se usar fibroblastos recém coletados, homogeneizados suavemente, com extração em gelo, porque a enzima é lábil.

12. A grande maioria das doenças lisossômicas é diagnosticada por ensaios enzimáticos _____ que utilizam um radical _____.

Assinale a alternativa que preenche correta e respectivamente as lacunas do texto.

- (A) colorimétricos – nitrocatecol
- (B) radioisotópicos – ^{14}C
- (C) fluorimétricos – metilumbeliferona
- (D) fluorimétricos – nitrocatecol
- (E) colorimétricos – metilumbeliferona

13. No laudo de um paciente encaminhado ao laboratório por suspeita de leucodistrofia metacromática, constam os seguintes resultados: baixa atividade da arilsulfatase A, atividade normal da betagalactosidase e atividade normal da arilsulfatase B.

Esses resultados

- (A) não sugerem o diagnóstico de leucodistrofia metacromática, não havendo necessidade de continuar a investigação.
- (B) sugerem o diagnóstico de leucodistrofia metacromática, devendo-se, portanto, realizar cromatografia de sulfatídeos.
- (C) sugerem o diagnóstico de deficiência de múltiplas sulfatases, não havendo necessidade de continuar a investigação.
- (D) sugerem o diagnóstico de leucodistrofia metacromática ou deficiência de múltiplas sulfatases, devendo-se realizar cromatografia de sulfatídeos.
- (E) sugerem o diagnóstico de leucodistrofia metacromática ou de pseudodeficiência da arilsulfatase A, devendo-se realizar cromatografia de sulfatídeos.

14. Considere a frase abaixo.

"Keep substrate-solution at room temperature, and use within an hour."

Assinale a tradução mais adequada.

- (A) Manter a solução do substrato a 4°C e utilizá-la na hora.
- (B) Manter a solução do substrato a 25°C e utilizá-la em até uma hora.
- (C) Manter a solução do substrato à temperatura ambiente e utilizá-la em até uma hora.
- (D) Manter a solução tampão do substrato a 37°C e utilizá-la em até uma hora.
- (E) Manter a solução do substrato à temperatura ambiente e utilizá-la imediatamente.

15. Quando a atividade enzimática da α -iduronidase obtida em amostra de sangue em papel filtro for abaixo do valor de *cut-off*, o melhor procedimento é

- (A) solicitar uma amostra de sangue com EDTA para a repetição do ensaio enzimático em leucócitos.
- (B) solicitar nova amostra de sangue em papel filtro.
- (C) liberar laudo com o diagnóstico de mucopolissacaridose tipo II.
- (D) solicitar uma amostra de sangue com heparina para a repetição do ensaio enzimático em leucócitos.
- (E) liberar laudo com o diagnóstico de mucopolissacaridose tipo I.

16. Pode-se dizer que as unidades $\mu\text{mol/h/L}$ e $\text{mg}\%$ são iguais a, respectivamente,

- (A) $\mu\text{mol/h/mL}$ e $\mu\text{g}/100\text{mL}$
- (B) mg/mL e nmol/h/mL
- (C) nmol/h/mL e mg/mL
- (D) mg/h/mL e mg/L
- (E) nmol/h/mL e mg/dL

17. Para o preparo de um tampão para o ensaio de uma enzima lisossômica, há a descrição de uso de ácido cítrico 0,1M pH 4,8. Assinale a alternativa que apresenta, respectivamente, a quantidade de ácido cítrico anidro a ser pesada para um volume de 100mL e, no caso de haver somente ácido cítrico mono-hidratado, a quantidade para preparar $\frac{1}{4}$ desse mesmo volume, considerando PM192,3 para o ácido cítrico anidro e PM18 para água.

- (A) 1,92g do anidro e 0,52g do mono-hidratado.
- (B) 1,92g do anidro e 0,48g do mono-hidratado.
- (C) 0,96g do anidro e 0,48g do mono-hidratado.
- (D) 0,96g do anidro e 0,24g do mono-hidratado.
- (E) 19,2g do anidro e 5,2g do mono-hidratado.

18. Em uma quantificação de glicosaminoglicanos, utiliza-se amostra de urina ocasional. Se a leitura ultrapassar a absorvância de 0.300, devemos diluir a amostra a $\frac{1}{2}$. Caso isso não seja suficiente, a amostra deve ser diluída a $\frac{1}{4}$. Assinale a alternativa que apresenta os volumes corretos de urina e água para as diluições a $\frac{1}{2}$ e $\frac{1}{4}$, respectivamente,

- (A) 50 μL de urina + 100 μL de água; 50 μL de urina + 150 μL de água.
- (B) 50 μL de urina + 50 μL de água; 50 μL de urina + 100 μL de água.
- (C) 50 μL de urina + 50 μL de água; 50 μL de urina + 150 μL de água.
- (D) 50 μL de urina + 60 μL de água; 50 μL de urina + 150 μL de água.
- (E) 30 μL de urina + 60 μL de água; 50 μL de urina + 200 μL de água.

19. O diagnóstico pré-natal direcionado para doenças lisossômicas de depósito, nos casos de hidropsia fetal não-imune, pode apontar as seguintes situações:

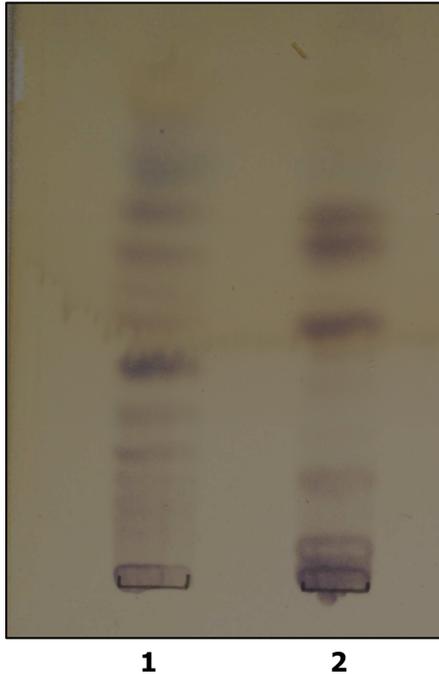
- (A) casal consanguíneo e com predisposição a anencefalia.
- (B) doença de Canavan, tirosinemia tipo I e doença de Schindler.
- (C) anemia, cromossomopatia e infecções.
- (D) doença de Gaucher, mucopolissacaridose tipo I e galactosialidose.
- (E) doença de Gaucher, leucodistrofia metacromática e síndrome de Down.

20. No ensaio enzimático, para obtenção do diagnóstico de uma deficiência enzimática, deve-se trabalhar _____, para que se obtenha a atividade _____ da enzima em questão.

Assinale a alternativa que completa correta e respectivamente as lacunas.

- (A) no pH ótimo – máxima
- (B) no pH ótimo – mínima
- (C) fora do pH ótimo – inibida
- (D) fora do pH ótimo – máxima
- (E) fora do pH ótimo – anulada

- 21.** Considere a imagem abaixo, que ilustra uma cromatografia de oligossacarídeos na urina.



Com base na imagem acima, os diagnósticos mais prováveis dos indivíduos 1 e 2 são, respectivamente,

- (A) doença de Tay-Sachs e gangliosidose GM1.
 (B) tirosinemia e fenilcetonúria.
 (C) mucopolissacaridose I e VI.
 (D) α -manosidose e gangliosidose GM1.
 (E) lipofuscinose ceróide e galactosemia.
- 22.** Um paciente apresenta hepatoesplenomegalia e alta dosagem de quitotriosidase. Nesse caso deve-se, num primeiro momento, fazer testes para duas doenças. Assinale a alternativa que apresenta essas doenças e as enzimas associadas a cada uma delas, respectivamente.
- (A) Gaucher (β -glicosidase) e Fabry (α -galactosidase).
 (B) Gaucher (β -galactosidase) e Niemann-Pick (esfingomielinase).
 (C) Gaucher (β -glicosidase) e Niemann-Pick (esfingomielinase).
 (D) Gaucher (β -galactosidase) e doença de Krabbe (galactocerebrosidase).
 (E) Glicogenose (glicose-6-fosfatase) e Niemann-Pick (esfingomielinase).
- 23.** Qual teste de triagem na urina está indicado para o controle domiciliar de leucinoze (Doença do Xarope do Bordo)?
- (A) Cloreto férrico.
 (B) Dinitrofenilhidrazina.
 (C) Nitrosonaftol.
 (D) Para-nitroanilina.
 (E) Brometo de CTMA.

- 24.** Numere o segundo bloco de acordo com o primeiro, associando cada doença à sua respectiva deficiência enzimática.

- (1) Gangliosidose GM1
 (2) Mucopolissacaridose tipo IVA
 (3) Doença de Tay-Sachs
 (4) Galactosemia
 (5) Glicogenose tipo I
- () Glicose-6-fosfatase
 () Hexosaminidase A
 () Galactose-1-fosfato-uridil-transferase
 () Galactose-6-sulfatase
 () β -galactosidase

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

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

- 25.** Uma das principais características da genética médica atual tem sido a crescente utilização do material biológico, tanto para diagnóstico quanto para pesquisa. Para que muitas dessas análises sejam possíveis, é necessário que uma certa quantidade de material biológico esteja disponível. A estocagem das amostras origina os Bancos de Material Genético. Para o armazenamento e utilização desses materiais pelo laboratório, há uma série de condições que devem ser observadas.

Tendo isso em vista, considere as afirmações abaixo.

- I - O paciente deve consentir verbalmente com o armazenamento do seu material no momento da consulta.
 II - O paciente deve assinar um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) que explique, de forma simples e clara, os objetivos da pesquisa e o destino do material armazenado.
 III - No caso do paciente ser menor de idade, o consentimento deve ser dado pelos pais ou responsáveis.
 IV - Não é necessário que conste, no Termo de Consentimento, nem nome nem o telefone do pesquisador ou médico responsável.
 V - Pode-se utilizar o material armazenado para múltiplas aplicações, desde que o paciente tenha consentido anteriormente.

Quais afirmações apresentam condições para o armazenamento e a utilização de material biológico?

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