



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 19 - BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Laboratório de Análise de Metabólitos**

Nome do Candidato: \_\_\_\_\_

Inscrição nº: \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_



## HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

### EDITAL Nº 02/2010 DE PROCESSOS SELETIVOS

#### GABARITO APÓS RECURSOS

##### PROCESSO SELETIVO 19

#### BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I Genética Médica: Laboratório de Análise de Metabólitos

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



HOSPITAL DE  
**CLÍNICAS**  
PORTO ALEGRE RS

# 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.** Doenças metabólicas herdadas compreendem

- (A) patologias frequentes e de manifestação exclusivamente crônica, que comprometem diversas rotas metabólicas.
- (B) patologias raras e de manifestação exclusivamente aguda que acometem uma ou duas rotas metabólicas.
- (C) patologias raras, geralmente autossômicas recessivas, com curso clínico agudo, subagudo ou crônico.
- (D) patologias herdadas na sua maioria de forma autossômica recessiva, causadas por defeitos na síntese de proteínas e sem manifestações atípicas.
- (E) patologias genéticas de herança autossômica dominante, causadas por deficiências enzimáticas que levam ao acúmulo de substrato.

**02.** Considere os seguintes procedimentos.

- I - Utilização de protocolos laboratoriais específicos para cada grupo de doenças.
- II - Utilização de exames complementares que podem incluir exames de imagem.
- III- Utilização de exames baseados em dados clínico-laboratoriais e no diagnóstico diferencial de patologias adquiridas.

Quais devem ser adotados no diagnóstico de erros inatos do metabolismo?

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

**03.** Assinale a afirmação correta em relação à idade e à manifestação clínica dos erros inatos do metabolismo (EIM).

- (A) Os EIM têm apresentação clínica somente em neonatos e manifestam-se de forma aguda, subaguda e crônica.
- (B) Os EIM têm manifestação clínica aguda e severa na adolescência e fase adulta.
- (C) As manifestações clínicas em EIM iniciam frequentemente em neonatos e infantes, mas podem aparecer na adolescência ou na fase adulta.
- (D) Indivíduos adultos não têm risco de apresentar sintomas de EIM, uma vez que essas patologias têm sua manifestação clínica inicialmente no período neonatal.
- (E) Os EIM têm manifestação clínica exclusivamente na infância.

**04.** Assinale a afirmação **INCORRETA** em relação à classificação dos erros inatos do metabolismo (EIM).

- (A) Podem ser classificados conforme o grupo do metabolismo afetado.
- (B) Podem ser classificados em doenças de moléculas simples e de moléculas complexas.
- (C) Podem ser classificados em defeitos de síntese, transporte, armazenamento e degradação de moléculas no organismo.
- (D) Podem ser classificados em defeitos de síntese ou catabolismo de moléculas complexas, defeitos no metabolismo intermediário e defeitos na produção ou utilização de energia.
- (E) Podem ser classificados de acordo com as enzimas cuja atividade está deficiente.

**05.** Considere as afirmações abaixo sobre doenças peroxissomais.

- I - São distúrbios do metabolismo do peroxissomo em que ocorre acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa, em especial dos ácidos docosanoico, tetracosanoico e hexacosanoico.
- II - São disfunções dos peroxissomos em que há acúmulo tecidual dos ácidos tetracosanoico e hexacosanoico, bem como aumento da razão desse para o ácido docosanoico.
- III- São distúrbios de beta-oxidação peroxissomal em que ocorre acúmulo tecidual de ácidos graxos de cadeia muito longa (X-Adrenoleucodistrofia) e/ou dos ácidos fitânico, pristânico e biliares (Doença de Refsum, Síndrome de Zellweger, Adrenoleucodistrofia neonatal).

Quais estão **INCORRETAS**?

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

**06.** As aminoacidopatias são erros inatos do metabolismo caracterizados por

- (A) acúmulo de ácidos orgânicos e hidroxíácidos, cujo diagnóstico laboratorial é feito exclusivamente pela medida desses compostos em urina por cromatografia em camada delgada.
- (B) acúmulo de açúcares e aminoácidos em urina, cujo diagnóstico laboratorial é feito pela medida colorimétrica desses compostos.
- (C) acúmulo de aminoácidos em sangue e urina, cujo diagnóstico laboratorial conclusivo pode ser feito por testes colorimétricos na urina.
- (D) acúmulo de aminoácidos e/ou seus metabólitos em sangue e urina, cujo diagnóstico laboratorial pode ser feito por cromatografia em camada delgada ou papel e confirmado por cromatografia líquida de alta performance com coluna de fase reversa ou cromatografia líquida de troca iônica.
- (E) acúmulo de aminoácidos e ácidos orgânicos em sangue e urina, cujo diagnóstico laboratorial pode ser feito por reação em cadeia da polimerase.

**07.** Considere as seguintes afirmações quanto ao diagnóstico laboratorial das doenças do ciclo da ureia.

- I - Pode ocorrer acúmulo de ácido arginosuccínico que usualmente é dosado em líquidos biológicos por cromatografia de troca iônica.
- II - Caracteriza-se por hiperamonemia e acúmulo de aminoácidos do ciclo da ureia.
- III- Pode ocorrer diminuição dos níveis de citrulina.

Quais estão corretas?

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

**08.** The commonest inborn error of metabolism known to cause mental handicap, phenylketonuria (PKU), was first identified by the Norwegian physician and biochemist Folling (1934). He followed up his observation that urine of two retarded siblings turned green on mixing with an aqueous solution of ferric chloride, by identifying phenylpyruvic acid, and by detecting the condition in eight more retarded individuals out of 430 whom he tested. He also noted a tendency for these patients to have a mousy odour, a fair complexion and dermatitis. Moreover, he showed that overloading rabbits with phenylalanine caused phenylpyruvic acid to appear in their urine, and suggested that the disorder was a genetic defect of phenylalanine metabolism. This was confirmed by Jervis (1947), who showed that patients were unable to convert phenylalanine into tyrosine. The disorder was named phenylketonuria by Penrose (1935).

**Benson, P.F.; Fenson, A.H. *Genetic Biochemical Disorders*. New York: Oxford University Press, 1985. p. 176.**

Com base no texto acima, pode-se afirmar que

- (A) se observou que pacientes fenilcetonúricos têm uma tendência a desenvolver dermatite e odor característico.
- (B) ratos submetidos a um modelo de fenilcetonúria têm odor característico dos metabólitos acumulados nessa patologia.
- (C) se verificou uma coloração cinza quando a urina de dois gêmeos com retardo mental foi misturada com uma solução aquosa de cloreto férrico.
- (D) se demonstrou que a sobrecarga de ácido fenilpirúvico em animais leva à excreção urinária de fenilalanina.
- (E) se verificou que pacientes fenilcetonúricos eram incapazes de converter tirosina em fenilalanina.

**09.** In 'classical' maple syrup urine disease (MSUD) there is a severe neonatal illness characterized by anorexia and apathy by the end of the first week, soon followed by hypertonicity, opisthotonus, and death if untreated. In the first four infants described, the urine had the characteristic odour of maple syrup (Menkes et al. 1954). After about the first week, an accumulation of branched-chain 2-keto acids can be demonstrated in urine using gas chromatography alone (Tanaka et al. 1980) or combined with mass spectrometry (Sternowsky et al. 1973; Lancaster et al. 1974). Raised concentrations of branched-chain aminoacids occur in blood, urine and other secretions (Snyderman 1974; Dancis and Levitz 1978). The final diagnosis rests on demonstration of a deficiency of branched-chain ketoacid decarboxylase activity in leucocytes (Dancis et al. 1960) or cultured fibroblasts.

**Benson, P.F.; Fenson, A.H. *Genetic Biochemical Disorders*. New York: Oxford University Press, 1985. p. 278-281.**

Com base no texto acima, pode-se afirmar que

- (A) anorexia e apatia são manifestações características da fase juvenil no MSUD, seguidas de opistótono.
- (B) o diagnóstico da MSUD inicia pela medida da atividade da enzima descarboxilase de cetoácidos de cadeia ramificada em leucócitos.
- (C) se verificou que adultos portadores de MSUD tinham odor característico do xarope bordo.
- (D) aminoácidos e alfa cetoácidos de cadeia ramificada foram detectados na urina de indivíduos com MSUD, diagnóstico que pode ser confirmado pela demonstração da deficiência da atividade da descarboxilase de cetoácidos de cadeia ramificada em leucócitos.
- (E) o acúmulo de alfa cetoácidos de cadeia ramificada pode ser demonstrado por cromatografia gasosa necessariamente acoplada a espectrometria de massa.

**10.** Numere a coluna B de acordo com a coluna A, correlacionando as análises laboratoriais com os materiais biológicos indicados para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo.

Coluna A

- (1) Análise de ácidos orgânicos
- (2) Análise de acilcarnitinas
- (3) Medida de atividade enzimática
- (4) Dosagem de ácidos graxos
- (5) Medida da concentração de aminoácidos

Coluna B

- ( ) Plasma
- ( ) Urina
- ( ) Plasma, urina e liquor
- ( ) Leucócitos
- ( ) Sangue total

A sequência numérica que preenche corretamente a coluna B, de cima para baixo, é

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

**11.** Assinale com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso) as seguintes afirmações relativas à investigação laboratorial de erros inatos do metabolismo.

- ( ) A dosagem de acilcarnitinas é feita por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massa.
- ( ) A análise qualitativa de ácidos orgânicos é feita rotineiramente por cromatografia gasosa acoplada ou não à espectrometria de massa.
- ( ) A cromatografia líquida de alto desempenho é a metodologia de escolha para investigação das doenças do ciclo da ureia.
- ( ) A cromatografia gasosa com detector de ionização de chama é utilizada para a dosagem de ácidos graxos de cadeia muito longa.
- ( ) A cromatografia de troca iônica é indicada para a análise de aminoácidos em diversos líquidos biológicos.

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

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

**12.** A padronização interna é bastante utilizada nas técnicas cromatográficas para análise de metabólitos na investigação de erros inatos do metabolismo. Assinale a afirmação **INCORRETA** em relação a esse contexto.

- (A) O padrão interno é necessário para construir uma curva de calibração.
- (B) O padrão interno escolhido deve ter alguma semelhança estrutural com o metabólito analisado, mas separação cromatográfica diferente.
- (C) O padrão interno é utilizado para cálculo de tempo de retenção relativo.
- (D) O padrão interno é importante tanto para a análise qualitativa quanto quantitativa.
- (E) A área do padrão interno é utilizada para cálculo de concentração dos analitos.

**13.** A derivatização é um procedimento muitas vezes essencial para análise cromatográfica de metabólitos na investigação de erros inatos do metabolismo. Considere as seguintes afirmações sobre derivatizantes utilizados e tais investigações.

- I - HCl metanólico é utilizado na análise de acilcarnitinas.
- II - Ortoftaldialdeído é utilizado na análise de aminoácidos.
- III- N,O-Bis-(trimetilsilil)-trifluoroacetamida com 1% de trimetil-cloro-silano é utilizado na análise de ácidos orgânicos.

Quais estão **INCORRETAS**?

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

**14.** As acidemias orgânicas caracterizam-se por

- (A) levar à excreção elevada de glicosaminoglicanos na urina.
- (B) ter sempre um curso clínico agudo com acúmulo de altas concentrações de ácidos orgânicos no soro.
- (C) ter, muitas vezes, um curso clínico severo, com acúmulo de ácidos orgânicos nos tecidos e alta depuração renal desses compostos.
- (D) levar à excreção de altas concentrações de açúcares na urina.
- (E) levar ao acúmulo tecidual de mucopolissacarídeos.

**15.** Com relação às características da cromatografia líquida de alta performance, pode-se afirmar que

- (A) apresenta elevada resolução e acurada exatidão.
- (B) requer baixas pressões.
- (C) apresenta baixa sensibilidade.
- (D) apresenta baixa resolução.
- (E) apresenta baixa reprodutibilidade.

**16.** Considere as seguintes afirmações sobre a cromatografia gasosa.

- I - Os compostos a serem separados são levados através da coluna por um gás inerte, com pressão e velocidade determinadas.
- II - O poder de separação da coluna cromatográfica depende de fatores como natureza e quantidade da fase estacionária, temperatura e velocidade do gás transportador.
- III- Ao eluir da coluna por diferença de polaridade e peso molecular, as substâncias já separadas passam pelo detector, cuja finalidade é detectar as massas das substâncias através de um sinal elétrico proporcional à quantidade de cada componente.

Quais estão corretas?

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

**17.** A cromatografia líquida de alta performance (HPLC) é utilizada para análise de aminoácidos em líquidos biológicos. O sistema cromatográfico é composto de

- (A) sistema binário de gradiente de fluxo, coluna de fase normal, detector UV visível.
- (B) sistema binário de gradiente de fluxo, coluna de fase reversa, detector UV visível.
- (C) sistema binário de gradiente de fluxo, coluna de fase normal, detector de fluorescência.
- (D) sistema binário de gradiente de fluxo, coluna de fase reversa, detector de fluorescência.
- (E) sistema binário de gradiente de fluxo, coluna de fase reversa, detector eletroquímico.

**18.** Considere as seguintes afirmações sobre a análise de aminoácidos por cromatografia líquida de alta performance (HPLC).

- I - A norvalina pode ser utilizada como padrão interno.
- II - Há necessidade de eliminação de interferentes como, por exemplo, proteínas.
- III- Tetrafenilborato de sódio deve ser utilizado na preparação das amostras de plasma.

Quais estão corretas?

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

**19.** Os interferentes são compostos que devem ser identificados nas análises laboratoriais. Medicamentos interferentes verificados com frequência na análise de ácidos orgânicos na urina são os

- (A) anticonvulsivantes, entre eles o ácido valproico.
- (B) antibióticos, entre eles a gentamicina.
- (C) anti-inflamatórios, entre eles o diclofenaco.
- (D) benzodiazepínicos, entre eles o clonazepam.
- (E) barbitúricos, entre eles a prometazina.

**20.** A deficiência de ornitina transcarbamilase, um defeito do ciclo da ureia, caracteriza-se por

- (A) aumento da concentração de ornitina em sangue e urina.
- (B) aumento da concentração de citrulina em sangue e urina.
- (C) aumento da concentração de arginina e citrulina no sangue.
- (D) diminuição da concentração de citrulina no sangue.
- (E) diminuição da concentração de ornitina em sangue e urina.

**21.** Um neonato manifestou, nos primeiros dias de vida, vômitos, apneia e hipoglicemia. Os resultados da gasometria foram pH 7,03; PCO<sub>2</sub> 30mmHg e HCO<sub>3</sub> 4mmol. Na história familiar, foi relatado o óbito de um irmão na fase neonatal sem diagnóstico conclusivo. Amostras de sangue e urina foram encaminhadas ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo. Assinale a suspeita diagnóstica mais provável e o exame a ser solicitado.

- (A) Hiperglicemia não cetótica e cromatografia líquida de alta performance (HPLC) de aminoácidos.
- (B) Galactosemia e medida de galactose-1-fosfato-uridil transferase.
- (C) Deficiência de arginase e cromatografia líquida de alta performance (HPLC) de aminoácidos.
- (D) Deficiência de cistationina beta-sintase e dosagem de homocistina no sangue.
- (E) Acidemia propiônica e análise de ácidos orgânicos na urina.

**22.** O diagnóstico laboratorial da adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X é feito pela dosagem dos ácidos graxos de cadeia muito longa no plasma. O perfil bioquímico característico dessa patologia é

- (A) aumento da concentração dos ácidos hexacosanoico (C26:0) e docosanoico (C22:0).
- (B) aumento da concentração dos ácidos tetracosanoico (C24:0) e docosanoico (C22:0).
- (C) aumento da concentração dos ácidos hexacosanoico (C26:0) e tetracosanoico (C24:0).
- (D) aumento da concentração dos ácidos tetracosanoico (C24:0) e oleico (C18:1).
- (E) aumento das concentrações dos ácidos hexacosanoico (C26:0), tetracosanoico (C24:0) e docosanoico (C22:0).

**23.** As dosagens de aminoácidos podem ser realizadas por cromatografia líquida de alta performance (HPLC) ou por cromatografia de troca iônica. Considere as seguintes afirmações quanto às duas técnicas.

- I - A análise por troca iônica tem a vantagem de quantificar separadamente aminoácidos importantes do ciclo da ureia, como, por exemplo, citrulina.
- II - A análise por HPLC apresenta desvantagem em relação ao maior tempo de corrida.
- III- Tanto uma técnica como outra separam um número grande de aminoácidos detectados por fluorescência.

Quais estão corretas?

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

**24.** A dosagem de arginina no soro é realizada pela técnica de cromatografia líquida de troca iônica. Esse sistema analítico consiste de

- (A) injetor automático, coluna de troca iônica, derivatização pré-coluna e detector UV visível.
- (B) injetor *split*, coluna de troca iônica, derivatização pós-coluna e detector de fluorescência.
- (C) injetor automático, coluna de fase reversa, derivatização pós-coluna e detector de fluorescência.
- (D) injetor *split*, coluna de troca iônica, derivatização pré-coluna e detector UV visível.
- (E) injetor automático, coluna de troca iônica, derivatização pós-coluna e detector UV visível.

**25.** Uma das principais características da genética médica atual tem sido a crescente utilização da análise direta do material genético, 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. Considere as seguintes afirmações sobre o armazenamento e a utilização do material genético.

- 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 de o paciente ser menor de idade, o consentimento deve ser dado pelos pais ou responsáveis.

Quais estão corretas?

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