



EDITAL Nº 03/2021
DE PROCESSOS SELETIVOS (PS)

MISSÃO

Ser um referencial público em saúde, prestando assistência de excelência, gerando conhecimento, formando e agregando pessoas de alta qualificação.

PS 16 - MÉDICO I
(Geneticista: Erros Inatos do Metabolismo)

MATÉRIA	QUESTÕES	PONTUAÇÃO
Conhecimentos Específicos	01 a 25	0,40 cada

ATENÇÃO: transcreva no espaço apropriado da sua FOLHA DE RESPOSTAS, com sua caligrafia usual, considerando as letras maiúsculas e minúsculas, a seguinte frase:

Deus ajuda a quem cedo madruga.



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

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: _____

INSTRUÇÕES

- 1 Verifique se este CADERNO DE QUESTÕES corresponde ao Processo Seletivo para o qual você está inscrito. Caso não corresponda, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- 2 Esta PROVA consta de **25** (vinte e cinco) questões objetivas.
- 3 Caso o CADERNO DE QUESTÕES esteja incompleto ou apresente qualquer defeito, solicite ao Fiscal da sala que o substitua.
- 4 Para cada questão objetiva, existe apenas **uma** (1) alternativa correta, a qual deverá ser assinalada na FOLHA DE RESPOSTAS.
- 5 Os candidatos que comparecerem para realizar a prova **não deverão portar** armas, malas, livros, máquinas calculadoras, fones de ouvido, gravadores, *paggers*, *notebooks*, **telefones celulares**, *pen drives* ou quaisquer aparelhos eletrônicos similares, nem utilizar véus, bonés, chapéus, gorros, mantas, lenços, aparelhos auriculares, próteses auditivas, óculos escuros, ou qualquer outro adereço que lhes cubra a cabeça, o pescoço, os olhos, os ouvidos ou parte do rosto, exceto em situações previamente autorizadas pela Comissão do Concurso e/ou em situações determinadas em lei (como o caso presente do uso obrigatório de máscara, em virtude da pandemia do Coronavírus). **Os relógios de pulso serão permitidos, desde que permaneçam sobre a mesa, à vista dos fiscais, até a conclusão da prova.** (conforme subitem 7.10 do Edital de Abertura)
- 6 **É de inteira responsabilidade do candidato comparecer ao local de prova munido de caneta esferográfica, preferencialmente de tinta azul, de escrita grossa, para a adequada realização de sua Prova Escrita. Não será permitido o uso de lápis, marca-textos, régua, lapiseiras/grafites e/ou borrachas durante a realização da prova.** (conforme subitem 7.15.2 do Edital de Abertura)
- 7 Não será permitida nenhuma espécie de consulta em livros, códigos, revistas, folhetos ou anotações, nem o uso de instrumentos de cálculo ou outros instrumentos eletrônicos, exceto nos casos em que forem pré-estabelecidos no item 13 do Edital. (conforme subitem 7.15.3 do Edital de Abertura)
- 8 Preencha com cuidado a FOLHA DE RESPOSTAS, evitando rasuras. Eventuais marcas feitas nessa FOLHA a partir do número **26** serão desconsideradas.
- 9 Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.
- 10 A duração da prova é de **duas horas e trinta minutos (2h30min)**, já incluído o tempo destinado ao preenchimento da FOLHA DE RESPOSTAS. Ao final desse prazo, a FOLHA DE RESPOSTAS será **imediatamente** recolhida.
- 11 **O candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora (1h) após o seu início. Se quiser levar o Caderno de Questões da Prova Escrita, o candidato somente poderá se retirar da sala de prova uma hora e meia (1h30min) após o início. O candidato não poderá anotar/copiar o gabarito de suas respostas de prova.**
- 12 **Após concluir a prova e se retirar da sala, o candidato somente poderá se utilizar de sanitários nas dependências do local de prova se for autorizado pela Coordenação do Prédio e se estiver acompanhado de um fiscal.** (conforme subitem 7.15.6 do Edital de Abertura)
- 13 Ao concluir a Prova Escrita, o candidato deverá devolver ao fiscal da sala a Folha de Respostas (Folha Óptica). Se assim não proceder, será excluído do Processo Seletivo. (conforme subitem 7.15.8 do Edital de Abertura)
- 14 A desobediência a qualquer uma das recomendações constantes nas presentes instruções poderá implicar a anulação da prova do candidato.

01. "Erros inatos do metabolismo (EIM) são individualmente raros, mas coletivamente numerosos. A aplicação de espectrometria de massa em *tandem* (*tandem* MS) para triagem neonatal e diagnóstico pré-natal permitiu o diagnóstico pré-sintomático para alguns EIM. Contudo, para a maioria, os testes de triagem neonatal são muito lentos, caros ou não confiáveis e, como consequência, um método simples de clínica como a triagem é obrigatória antes de iniciar processos bioquímicos sofisticados de investigação". Jean Marie Saudubray. Considerando o texto acima, o diagnóstico clínico de EIM depende de alguns princípios. Qual princípio, dentre os abaixo descritos, **NÃO** se aplica aos EIMs?

- (A) Suspeite de que qualquer morte neonatal pode ocorrer devido a um EIM, particularmente aqueles que foram atribuídos à sepse. Além disso, a sepse verdadeira pode desencadear descompensação aguda quando há um EIM subjacente. Cuidadosamente, reveja todos os resultados da autópsia.
- (B) Lembre-se que o EIM pode se apresentar em qualquer idade, desde a vida fetal até a velhice.
- (C) Em situações de emergência aguda, primeiro, considere aqueles EIMs que são mais passíveis de tratamento.
- (D) Para a suspeita clínica de EIM, exames especializados são necessários e, geralmente, não disponíveis.
- (E) Esteja ciente de que, porque a maioria dos EIMs têm uma herança recessiva (embora alguns sejam dominantes, ligados ao X ou mitocondriais), a maioria dos casos individuais pode parecer esporádica.

02. Considere as seguintes afirmações sobre os Erros Inatos do Metabolismo com Hipoglicemia.

- I - O mecanismo que mantém a glicemia é complexo e é basicamente controlado por hormônios, pela glicogenólise, gliconeogênese, oxidação de ácidos graxos mitocondrial e cetogênese.
- II - A Hipoglicemia é a manifestação primária das glicogenoses hepáticas (Tipo 0, I, III, VI, IX e XI).
- III- O Hiperinsulinismo pode ser considerado como uma hipótese diagnóstica em casos de hipoglicemia associada à ausência de acidose metabólica e beta-hidroxiacetil-CoA baixo ou ausente.

Quais estão corretas?

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

03. Assinale a afirmação **INCORRETA** sobre os defeitos do ciclo da ureia.

- (A) Acidemias orgânicas, deficiência da anidrase carbônica, deficiência da piruvato carboxilase e defeitos de oxidação de ácidos graxos são erros inatos do metabolismo que podem manifestar hiperamonemia.
- (B) A enzima arginase é responsável pela etapa final da síntese da ureia, clivando a arginina em ornitina. A deficiência da enzima arginase leva a crises metabólicas recorrentes com risco de coma e morte neonatal.
- (C) Neonatos com defeitos do ciclo da ureia apresentam aparência normal ao nascimento, evoluindo para sonolência, letargia, hipotermia, vômitos, convulsões e crises de hiperventilação e hipoventilação.
- (D) A citrulinemia tipo I é causada pela deficiência da enzima argininosuccinato sintetase, levando ao aumento exacerbado de citrulina sérica.
- (E) O benzoato de sódio, o fenilbutirato de sódio, a arginina, a dextrose e os lipídeos podem ser estratégias terapêuticas eficazes no tratamento agudo dos defeitos do ciclo da ureia.

04. Você é chamado para avaliar um neonato masculino de sete dias de vida, apresentando os seguintes sinais e sintomas clínicos: hipotonia, sonolência, crises convulsivas, respiração irregular e soluços intermitentes. Sem fatores de risco pré ou perinatais dignos de nota. Filho de um casal hígido e não consanguíneo. Primeiro filho faleceu aos 10 meses e apresentava grave epilepsia e hipotonia.

Diante do quadro clínico acima descrito, qual a afirmativa correta em relação à investigação e hipótese diagnóstica?

- (A) Solicitar dosagem quantitativa de aminoácidos no sangue e no liquor, considerando hipótese de encefalopatia da glicina (Hiperiglicemia não cetótica).
- (B) Solicitar dosagem de aminoácidos por *tandem*, considerando hipótese de defeitos da biossíntese de serina.
- (C) Solicitar biotinidase, considerando hipótese de deficiência de holocarboxilases.
- (D) Solicitar perfil de acilcarnitina, considerando hipótese de defeitos de oxidação de ácidos graxos.
- (E) Solicitar dosagem quantitativa de aminoácidos no sangue e no liquor, considerando hipótese de deficiência de adenilsuccinato liase.

05. Considere as características clínicas abaixo.

- I - Hipoglicemia hipocetótica aguda e encefalopatia, acompanhada por hepatomegalia e disfunção hepática, mas raramente icterícia. Os problemas são precipitados pelo jejum ou uma infecção com vômito. Alguns pacientes morrem de forma súbita ou com uma apresentação hepática do tipo síndrome "Reye Like".
- II - Cardiomiopatia (geralmente hipertrófica), arritmias ou defeitos de condução.
- III- Quadros recorrentes de cetoacidose, aumento de ácido láctico e crises de hiperglicemia ou hipoglicemia.

Quais estão associadas aos distúrbios de oxidação de ácidos graxos mitocondriais?

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

06. Assinale a afirmação correta em relação às mucopolissacaridoses (MPSs).

- (A) Em todas as MPSs em que o heparan sulfato e o queratan sulfato são os glicosaminoglicanos que acumulam no lisossomo, pode-se ter manifestação clínica envolvendo o sistema nervoso central. São essas doenças as MPSs I, II, VII e III.
- (B) Hérnias inguinais e umbilicais recorrentes são frequentes achados nas MPSs I, II e IV e, provavelmente, estão relacionadas a anormalidades no tecido conjuntivo, devido ao acúmulo de sulfato de dermatan em combinação com aumento da pressão intra-abdominal, como resultado de hepatoesplenomegalia.
- (C) Disostose multiplex é um termo usado para descrever a doença esquelética associada à MPS e consiste em um conjunto de anormalidades radiográficas, resultantes de crescimento endocondral e membranoso defeituoso por todo o corpo. Normalmente, o crescimento dos ossos longos é prejudicado, corpos vertebrais são hipoplásicos e com formato anormal, o que pode resultar em cifose com ou sem escoliose.
- (D) Opacificação da córnea, provavelmente, ocorre como resultado do acúmulo de GAGs em ceratócitos; é uma característica comum em MPSs I, II, VI e VII, mas também pode ser detectada em pacientes com IVA e nunca em pacientes com MPS III. A doença do nervo óptico é um achado muito raro na MPS.
- (E) Cardiomiopatia hipertrófica é a manifestação cardiológica mais frequente nas MPSs, seguida de alterações valvares (mitral e aórtica), levando a disfunções, como a insuficiência e/ou estenose, sendo mais comum nas MPSs I, III, VI.

07. Um menino de dois anos e seis meses, filho de um casal consanguíneo, foi internado por quadro de distensão abdominal, palidez e diarreia crônica. Ao exame físico, são observados eritema palmar, esplenomegalia, circulação colateral e pernas arqueadas. Exames complementares mostraram presença de acidose tubular renal, aumento do tempo de protrombina e aumento dos níveis de tirosina, succinilacetona, alfafetoproteína e transaminases. Considerando o diagnóstico mais provável, qual das seguintes medidas terapêuticas é a mais adequada a ser instituída de modo imediato?

- (A) Suspender ingestão de proteína natural e realizar hemodiálise.
- (B) Realizar transplante combinado hepático e renal.
- (C) Restringir ingestão de tirosina e administrar nitisona (NTBC).
- (D) Suplementar fenilalanina e realizar infusão de hematina intravenosa.
- (E) Suplementar arginina e administrar ácido carglúmico.

08. Em relação ao aumento do ácido 3-metilglutacônico na análise de ácidos orgânicos na urina, é correto afirmar que essa alteração é tipicamente encontrada em condições que

- (A) resultam de defeitos da modificação pós-translacional de proteínas.
- (B) afetam a integridade da membrana mitocondrial interna.
- (C) cursam com alcalose metabólica.
- (D) estão associadas a menores níveis séricos de lisina.
- (E) decorrem de distúrbios do catabolismo de aminoácidos aromáticos.

09. Um recém-nascido, com 12 horas de vida, do sexo feminino, filho de pais não consanguíneos, foi internado em unidade neonatal por rouquidão. Pré-natal e parto foram sem intercorrências. O ecocardiograma mostrou hipertrofia cardíaca. Exames complementares mostram aumento de AST, LDH e creatinoquinase. Ao exame físico, o fígado era palpável a 3 cm do rebordo costal; os exames dismorfológico e neurológico eram normais. O diagnóstico mais provável é

- (A) Doença de Pompe.
- (B) Doença de Fabry.
- (C) Doença de Danon.
- (D) Síndrome de Barth.
- (E) Síndrome MERFF.

10. Um homem, de 25 anos, busca atendimento por quadro recorrente de mialgia, mioglobulinúria e aumento acentuado de creatinoquinase (CK), após realização de exercícios prolongados e intensos. Nega melhora da mialgia após repouso. O exame físico e os níveis de CK entre esses eventos são normais. Foi realizado um teste não isquêmico cujo resultado demonstrou uma curva normal de aumento do lactato e da amônia após exercício isométrico. A dosagem de carnitina livre, a análise de acilcarnitinas e a análise de ácidos orgânicos na urina realizadas fora do episódio agudo também foram normais. Assinale a alternativa que contém o diagnóstico mais provável.

- (A) Glicogenose tipo V.
- (B) Glicogenose tipo VII.
- (C) Distrofia muscular de Becker.
- (D) Deficiência de CPT-I.
- (E) Deficiência de CPT-II.

11. Um homem de 19 anos busca atendimento por quadro de angioqueratomas, dores em queimação em extremidades e intolerância ao calor desde a infância. Após investigação foi identificada a variante NM_000169.2:c.32delG (p.Gly11Alafs*110) no gene GLA em hemizigose. Após discussão das opções terapêuticas, o paciente interroga o médico geneticista sobre possibilidade de tratamento com migalastate. Assinale a alternativa que descreve a melhor orientação para este caso a ser fornecida ao paciente.

- (A) É recomendado que se realize o tratamento com terapia de reposição enzimática, por um ano, antes de ser considerado o início do migalastate.
- (B) O uso do migalastate é restrito a pacientes com variantes sem sentido no gene GLA.
- (C) É necessário verificar em um banco de dados se a variante que ele apresenta é ou não responsiva ao migalastate.
- (D) Não se espera benefício terapêutico com uso do migalastate para este paciente.
- (E) O migalastate deve ser usado em conjunto com uma dieta restrita em carboidratos, de modo a evitar a ocorrência de diarreia osmótica.

12. Uma menina de quatro anos de idade, filha de um casal consanguíneo, foi avaliada por um quadro de disartria e sinais piramidais com curso progressivo. Apresenta distrofia de cones e bastonetes identificada aos sete meses de idade. A ressonância magnética do crânio mostrou alteração de sinal em T2 na substância branca, preservando fibras em U. Uma investigação metabólica revelou aumento de C26 e aumento das relações C26:C22 e C24:C22. Qual das seguintes análises metabólicas adicionais melhor auxiliaria na avaliação de diagnósticos diferenciais para este caso?

- (A) Dosagem de ácido orótico na urina.
- (B) Dosagem de ácido fitânico.
- (C) Análise de ácidos orgânicos na urina.
- (D) Dosagem de aminoácidos no plasma.
- (E) Dosagem de carnitina livre e total no sangue.

13. Assinale a alternativa que apresenta, de forma correta, as doenças metabólicas que estão associadas à hidropisia fetal não imune.

- (A) Mucopolissacaridose tipo VII, síndrome de Smith-Lemli-Optiz, doença de Gaucher e doenças congênitas da glicosilação.
- (B) Doença de Fabry, mucopolissacaridose tipo IIIA, fenilcetonúria e doença de Niemann-Pick tipo C.
- (C) Doença de Wollman, doença de Farber, tirosinemia e mucopolissacaridose tipo VI.
- (D) Mucopolissacaridose tipo I, doença de Krabbe, doença de Fabry e doença de Gaucher.
- (E) Doença de Gaucher, leucodistrofia metacromática, doença de Farber e doenças congênitas da glicosilação.

14. Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando o biomarcador à respectiva doença lisossômica.

- (1) Lyso GB3.
- (2) Psicossina.
- (3) Lyso 509.
- (4) Sulfatídeos.
- (5) Glicosaminoglicanos.

- () Doença de Krabbe.
- () Doença de Fabry.
- () Leucodistrofia Metacromática.
- () Mucopolissacaridoses.
- () Niemann-Pick C.

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

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

15. Para o diagnóstico diferencial das doenças congênitas da glicosilação, é importante lembrar que um padrão anormal das glicofornas da transferrina também pode ser encontrado nas seguintes situações:

- (A) alcoolismo, glicogenose tipo I e deficiência de galactosquinase.
- (B) fenilcetonúria, frutosemia e hepatite C.
- (C) glicogenose tipo I, galactosemia e tirosinemia.
- (D) intolerância hereditária à frutose, galactosemia e alcoolismo.
- (E) deficiência de frutose-1, 6-difosfatase, glicogenose tipo III e intolerância à frutose.

16. Considere uma menina de três anos de idade, com hipotonia, déficit de crescimento, estrabismo, retinite pigmentosa, convulsões, atrofia cerebelar e com padrão anormal das glicofornas da transferrina na isoeletofofocalização e deficiência de fosfomanomutase. Levando em conta o quadro acima, bem como os achados clínicos e laboratoriais, assinale a alternativa que apresenta, de forma correta, o diagnóstico para este caso.

- (A) Defeito congênito da glicosilação (PMM2- CDG).
- (B) PIGA – CDG.
- (C) Doença de acúmulo de glicoproteínas.
- (D) Doença de Shindler.
- (E) Alfamanosidose (MAN A).

17. Considere as doenças metabólicas abaixo.

- I - Galactosemia.
- II - Tirosinemia.
- III- Mucopolissacaridose tipo I.
- IV- Doença de Zellweger.
- V - Leucodistrofia Metacromática.

Quais estão associadas à icterícia grave no período neonatal?

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

18. Diversas doenças estão relacionadas a mutações no material genético. Porém, algumas mutações pontuais com a alteração de apenas uma base nitrogenada, muitas vezes, não resultam em substituição efetiva do aminoácido correspondente ao códon mutado na proteína produzida. Isto se dá devido ao fato de

- (A) o código genético ser universal.
- (B) o código genético ser repetitivo ou degenerado.
- (C) o erro ser corrigido pela célula durante a tradução.
- (D) que o código genético não pode sofrer alterações.
- (E) os genes mutados não serem transcritos ou traduzidos.

19. Numere a segunda coluna de acordo com a primeira, associando o tipo de mutação com as respectivas nomenclaturas.

- (1) p.Lys374*
- (2) p.Lys374Arg
- (3) IVS2-3 a>g
- (4) g.1033_1034insGCTC
- (5) g.1033_1035delGCT

- () Mutação de ponto intrônica.
- () Inserção com mudança do quadro de leitura.
- () Deleção de um aminoácido.
- () Mutação de ponto sem sentido (nonsense).
- () Mutação de ponto de sentido trocado (missense).

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

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

20. Você atendeu um paciente cuja suspeita clínica inicial foi de Mucopolissacaridose tipo II (MPS II). Após a confirmação da deficiência enzimática, você solicitou, como teste laboratorial confirmatório, a análise do gene IDS por sequenciamento de Sanger. O resultado obtido foi: presença da variante patogênica c.263G>A (p.Arg88His) em hemizigose. Isto significa que:

- (A) o paciente é heterozigoto composto para a mutação p.Arg88His e uma outra mutação não detectada por este método.
- (B) o teste laboratorial deve ser complementado pela técnica de sequenciamento de nova geração (NGS), para a determinação do significado da alteração encontrada.
- (C) o teste deve ser complementado pela técnica de sequenciamento de nova geração (NGS), para a determinação de uma segunda mutação não encontrada no sequenciamento de Sanger.
- (D) a mutação encontrada confirma que o paciente é afetado pela MPS II.
- (E) a análise do material genético dos pais deve ser solicitada para a confirmação do resultado.

- 21.** Você precisa confirmar a suspeita clínica de um Erro Inato do Metabolismo (EIM) de herança autossômica recessiva em um paciente. Mutações no gene hipotético ABCD são responsáveis por essa doença. O teste laboratorial disponível para esse diagnóstico é a análise de um painel de genes customizados que inclui o gene ABCD por Sequenciamento de Nova Geração (NGS) cujo resultado está descrito abaixo:

Locus	Referência	Genótipo	Cober-tura	Locali-zação	cDNA	Proteína	dbSNP
chr11:6636106	A	A/T	284	Exon 12	c.1542A>T	p.Gly514Gly	rs1128396
chr11:6637504	C	C/T	246	Intron	c.1075+42C>T	-	rs2072651
chr11:6637703	G	A/A	317	Exon 8	c.918G>A	p.Gln306Gln	rs943551240

As variantes c.1542A>T (p.Gly514Gly) e c.1075+42C>T estão descritas na literatura como benignas. A variante c.918G>A (p.Gln306Gln) não está descrita na literatura e, para análise da patogenicidade, foram utilizados os programas de análise *in silico Mutation Taster* e *Human Splice finder*, que predizem que essa variação seja patogênica, modificando o sítio de *splicing* original.

Com base nessas informações é correto afirmar que o paciente é

- (A) heterozigoto para uma mutação patogênica, e este resultado não confirma o diagnóstico da doença.
 (B) heterozigoto para uma mutação patogênica, e este resultado confirma o diagnóstico da doença.
 (C) homozigoto para uma mutação patogênica, e este resultado confirma o diagnóstico da doença.
 (D) homozigoto para duas variantes polimórficas, e este resultado confirma o diagnóstico da doença.
 (E) heterozigoto composto para duas mutações patogênicas, e este resultado confirma o diagnóstico da doença.

- 22.** Em relação à doença de Fabry, é correto afirmar que:

- (A) é um exemplo de doença recessiva ligada ao X. Em doentes do sexo masculino hemizigotos, o gene da doença de Fabry tem baixa penetrância.
 (B) os pacientes apresentam depósitos de colesterol nos rins, coração e paredes vasculares.
 (C) a maior causa de óbito é insuficiência respiratória decorrente de depósito de esfingolípídeos nos alvéolos.
 (D) há uma forma infantil grave que leva ao óbito nos primeiros anos, mesmo com tratamento.
 (E) causa hipertrofia ventricular esquerda em parte significativa dos pacientes afetados.

- 23.** Considere as seguintes afirmações em relação à triagem neonatal.

- I – A triagem neonatal tem como objetivo promover o rápido diagnóstico no período pré-sintomático de doenças tratáveis, e a intervenção precoce modifica o desfecho clínico.
 II – Na triagem neonatal devem ser incluídas apenas doenças cujo tratamento seja de baixo custo e não raras (ou seja, as que têm frequência superior a 65 por 100.000 habitantes).
 III – Um dos objetivos dos testes de triagem é estabelecer o diagnóstico de condições genéticas ou não genéticas de alta prevalência populacional.

Quais estão corretas?

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

24. Assinale a afirmativa **INCORRETA** em relação às Esfingolipidoses.

- (A) São classificadas como sendo doenças de depósito de lipídeos relacionados ao metabolismo dos esfingolipídeos, componentes da mielina, tecido neuronal, causando, na maioria das vezes, quadros neurodegenerativos, epilepsia, neuropatia periférica, sintomas piramidais e extrapiramidais.
- (B) A Doença de Gaucher é a esfingolipidose mais comum; sua frequência varia de 1:50.000 - 70.000 e é causada pela deficiência da enzima betaglicosidase.
- (C) A Doença de Niemann Pick tipo C é causada pela deficiência da enzima esfingomielinase, e o quadro pode variar de formas infantis até adultas, com manifestações psiquiátricas.
- (D) A Gangliosidose GM1 é causada por mutações do gene GLB1, levando à redução da atividade enzimática da betagalactosidase, causando acúmulo de oligossacarídeos na urina e neurodegeneração progressiva nos indivíduos afetados.
- (E) A Gangliosidose GM2 pode ser causada por mutações patogênicas envolvendo os genes HEX A, HEX B e GM2A, sendo que as formas infantis precoces apresentam "mancha vermelho-cereja" no fundo de olho.

25. _____ foi uma das primeiras doenças neurogenéticas identificadas, e o primeiro erro inato do metabolismo tratado com sucesso, fazendo parte da introdução da triagem neonatal populacional.

Assinale a alternativa que completa corretamente a lacuna da frase acima.

- (A) A Tirosinemia
- (B) A Fenilcetonúria
- (C) A Galactosemia
- (D) A Deficiência de biotinidase
- (E) O Hipotireoidismo congênito

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

EDITAL Nº 03/2021 DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSOS

PROCESSO SELETIVO 16

MÉDICO I

(Geneticista: Erros Inatos do Metabolismo)

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