



# Fundação Oswaldo Cruz

Concurso Público 2010

**Tecnologista em Saúde Pública**

Prova Objetiva

Código da prova

**C3089**

## Genética Médica Pediátrica

### Instruções:

- ▶ Você deverá receber do fiscal:
  - a) um caderno com o enunciado das 60 (sessenta) questões, sem repetição ou falha;
  - b) uma folha destinada à marcação das suas respostas.
- ▶ Ao receber a folha de respostas, você deve:
  - a) conferir se seu nome, número de identidade, cargo e perfil estão corretos.
  - b) verificar se o cargo, perfil e código da prova que constam nesta capa são os mesmos da folha de respostas. **Caso haja alguma divergência, por favor comunique ao fiscal da sala.**
  - c) ler atentamente as instruções de preenchimento da folha de respostas;
  - d) assinar a folha de respostas.
- ▶ É sua responsabilidade preencher a folha de respostas, que será o único documento válido para a correção.
- ▶ Você deverá preencher a folha de respostas utilizando caneta esferográfica de tinta azul ou preta.
- ▶ Em hipótese alguma haverá substituição da folha de respostas por erro cometido por você.
- ▶ As questões da prova são identificadas pelo número que se situa acima do enunciado.
- ▶ O tempo disponível para essa prova é de **4 (quatro) horas**, incluindo o tempo para a marcação da folha de respostas.
- ▶ Durante as primeiras duas horas você não poderá deixar a sala de prova, salvo por motivo de força maior.
- ▶ Você somente poderá levar o caderno de questões caso permaneça em sala até 30 (trinta) minutos antes do tempo previsto para o término da prova.
- ▶ Ao terminar a prova, você deverá entregar a folha de respostas ao fiscal e assinar a lista de presença.



FUNDAÇÃO  
GETULIO VARGAS  
FGV PROJETOS

## Língua Portuguesa

Texto

### A era do sustentável

Provavelmente a única chance de salvar efetivamente as florestas tropicais e aqueles que lá vivem é encontrar uma forma para que elas possam coexistir com a lógica do mundo moderno, inclusive no Brasil. Ambientalistas do mundo inteiro reconhecem, no íntimo, que nesses países de enormes desigualdades sociais, onde estão as últimas florestas tropicais intactas, a pressão sobre os recursos naturais é grande e as formas de fiscalização das eventuais leis de proteção são muito frágeis.

Esta lógica significa uma função econômica para a floresta, explorando-a sem destruí-la e sem exaurir seus recursos naturais. É nesta linha que o uso sustentado das florestas ganhou grande força na consciência dos formadores de opinião que defendem o meio ambiente.

É também neste caminho que várias experiências e inúmeras pesquisas estão ferverilhando no momento, pelo Brasil e pelo mundo afora. Aqui, vemos o trabalho nas reservas extrativistas, o fornecimento de matéria-prima para a indústria de cosméticos e farmacêutica, a exploração de madeira certificada.

O conceito de uso sustentado dos recursos naturais vai muito além das florestas, para hoje estar incorporado a todas as atividades da humanidade. O reciclar, reutilizar, substituir e otimizar deixaram de ser “moda” para se tornarem obrigação de quem deseja garantir a qualidade das futuras gerações.

(Peter Milko)

#### 01

O pensamento nuclear do texto pode ser expresso do seguinte modo:

- (A) a exploração das florestas deve ser feita de maneira sustentável, sem que haja perdas futuras com a devastação da reserva natural.
- (B) para a salvação das florestas tropicais brasileiras, é indispensável definir uma estratégia que possa preservar ecossistemas, como a Mata Atlântica.
- (C) é indispensável, para a preservação das nossas florestas, a adoção de uma política preservacionista e do aprimoramento da fiscalização.
- (D) o Brasil precisa adotar urgentemente medidas que estejam no mesmo caminho das inúmeras pesquisas modernas.
- (E) o futuro de nossas florestas está dependente da adoção de medidas urgentes de preservação ambiental, que só pode ser obtida se for permitido um extrativismo limitado.

#### 02

No título do texto ocorre o seguinte fato gramatical:

- (A) a modificação de classe gramatical do vocábulo sustentável.
- (B) o uso indevido de uma forma verbal como substantivo.
- (C) a utilização de um substantivo por outro.
- (D) o emprego inadequado de um adjetivo.
- (E) um erro de concordância nominal.

#### 03

Como epígrafe deste texto aparece um pensamento de Lester Brown: “Uma sociedade sustentável é aquela que satisfaz suas necessidades, sem diminuir as perspectivas das gerações futuras”.

O segmento do texto que se relaciona mais de perto a esse pensamento é:

- (A) “Provavelmente a única chance de salvar efetivamente as florestas tropicais e aqueles que lá vivem é encontrar uma forma para que elas possam coexistir com a lógica do mundo moderno, inclusive no Brasil”.
- (B) “Ambientalistas do mundo inteiro reconhecem, no íntimo, que nesses países de enormes desigualdades sociais, onde estão as últimas florestas tropicais intactas, a pressão sobre os recursos naturais é grande e as formas de fiscalização das eventuais leis de proteção são muito frágeis”.
- (C) “Esta lógica significa uma função econômica para a floresta, explorando-a sem destruí-la e sem exaurir seus recursos naturais”.
- (D) “É nesta linha que o uso sustentado das florestas ganhou grande força na consciência dos formadores de opinião que defendem o meio ambiente”.
- (E) “O conceito de uso sustentado dos recursos naturais vai muito além das florestas, para hoje estar incorporado a todas as atividades da humanidade”.

#### 04

O texto é um editorial de uma revista intitulada *Horizonte geográfico*.

A respeito do conteúdo desse texto é correto afirmar que:

- (A) trata-se de uma opinião pessoal sustentada por pesquisadores de todo o mundo.
- (B) refere-se a uma sugestão de atuação na área ambiental para o governo brasileiro.
- (C) mostra um caminho moderno para o desenvolvimento econômico.
- (D) apresentado no primeiro parágrafo, o assunto é analisado nos dois seguintes.
- (E) ainda que argumentativo, o texto carece de uma conclusão.

#### 05

O título do texto fala da “era do sustentável”, referindo-se:

- (A) a um tempo distante, quando o equilíbrio ambiente / economia estará presente.
- (B) a um tempo passado, quando as florestas permaneciam intactas.
- (C) ao momento presente, quando a política da sustentabilidade é dominante.
- (D) à expressão de um desejo para a preservação das florestas tropicais.
- (E) a uma época imediatamente futura em que o meio ambiente ficará intacto.

#### 06

Assinale a alternativa que apresente o adjetivo que indica uma opinião do enunciador do texto.

- (A) Recursos naturais.
- (B) Reservas extrativistas.
- (C) Inúmeras pesquisas.
- (D) Futuras gerações.
- (E) Única chance.

**07**

“Provavelmente a única chance de salvar efetivamente as florestas tropicais e aqueles que lá vivem é encontrar uma forma para que elas possam coexistir com a lógica do mundo moderno, inclusive no Brasil. Ambientalistas do mundo inteiro reconhecem, no íntimo, que nesses países de enormes desigualdades sociais, onde estão as últimas florestas tropicais intactas, a pressão sobre os recursos naturais é grande e as formas de fiscalização das eventuais leis de proteção são muito frágeis”.

Nesse primeiro parágrafo do texto, o único termo sublinhado que tem o referente anterior corretamente identificado é:

- (A) aqueles = que lá vivem.
- (B) que = aqueles.
- (C) elas = florestas tropicais e aqueles que lá vivem.
- (D) nesses países = mundo inteiro.
- (E) onde = Brasil.

**08**

Assinale a alternativa que mostra uma modificação **inadequada** de um segmento por um outro equivalente semanticamente.

- (A) Lógica do mundo moderno = lógica mundial moderna.
- (B) Ambientalistas do mundo inteiro = ambientalistas de todo o mundo.
- (C) Leis de proteção = leis protecionistas.
- (D) Uso dos recursos naturais = uso natural dos recursos.
- (E) Para a indústria de cosméticos e farmacêutica = para a indústria farmacêutica e de cosméticos.

**09**

O segmento do texto que mostra um **erro** ortográfico é:

- (A) “Provavelmente a única chance de salvar efetivamente as florestas tropicais e aqueles que lá vivem é encontrar uma forma para que elas possam coexistir com a lógica do mundo moderno, inclusive no Brasil”.
- (B) “É também neste caminho que várias experiências e inúmeras pesquisas estão fervilhando no momento, pelo Brasil e pelo mundo afora”.
- (C) “Aqui, vemos o trabalho nas reservas extrativistas, o fornecimento de matéria-prima para a indústria de cosméticos e farmacêutica, a exploração de madeira certificada”.
- (D) “O conceito de uso sustentado dos recursos naturais vai muito além das florestas, para hoje estar incorporado a todas as atividades da humanidade”.
- (E) “O reciclar, reutilizar, substituir e otimizar deixaram de ser “moda” para se tornarem obrigação de quem deseja garantir a qualidade das futuras gerações”.

**10**

Assinale a alternativa que **não** mostra ideia ou forma aumentativa / superlativa.

- (A) “Provavelmente a única chance de salvar efetivamente as florestas tropicais...”.
- (B) “...nesses países de enormes desigualdades sociais...”.
- (C) “a pressão sobre os recursos naturais é grande”.
- (D) “as formas de fiscalização das eventuais leis de proteção são muito frágeis”.
- (E) “o uso sustentado das florestas ganhou grande força na consciência...”.

**Clínica Médica Pediátrica****11**

Um médico está de plantão na emergência e atende um lactente de 5 meses com múltiplas fraturas e hematoma no rosto. Segundo relato da mãe, a criança caiu quando tentava descer as escadas de sua casa.

Após prestar os cuidados iniciais e imediatos, deve ser adotada a seguinte conduta:

- (A) encaminhar o lactente para Instituto Médico Legal para exames.
- (B) orientar a mãe e acompanhantes sobre prevenção de acidentes na infância.
- (C) orientar a mãe para colocação de uma cancela, com a finalidade de impedir o acesso do lactente à escada.
- (D) comunicar ao Conselho Tutelar a suspeita de maus-tratos.
- (E) comunicar o ocorrido à Delegacia Policial mais próxima.

**12**

Um médico é chamado pela enfermeira da sala de vacina no posto de saúde para avaliar criança de 5 anos que veio para fazer dose de reforço das vacinas recomendadas pelo Ministério da Saúde. A enfermeira está em dúvida sobre a aplicação do reforço da tríplice viral e bacteriana, pois a criança é asmática e está fazendo uso de corticóide inalatório há uma semana.

Assinale a alternativa que indique a orientação correta neste caso.

- (A) Solicitar que sejam aplicadas as duas vacinas no paciente.
- (B) Substituir a vacina tríplice bacteriana pela vacina acelular.
- (C) Solicitar a suspensão do uso do corticóide para programar a vacina posteriormente.
- (D) Aplicar somente a vacina tríplice viral.
- (E) Aplicar somente a vacina tríplice bacteriana e fazer a viral após 2 meses de suspensão do corticóide.

**13**

Um médico atende recém nascido com cinco dias de vida, acompanhado pela avó e pela mãe, que relatam que o parto foi operatório (não sabem qual foi a indicação), peso de nascimento 3.300g, a termo, Apgar 8 e 9, alta da maternidade com 48 horas de vida.

A mãe relata que está produzindo pouco leite e que o recém nascido está em regime de aleitamento materno exclusivo. O peso no dia da consulta é de 3100g, perda de 200g e a mãe relata que o recém nascido evacua diversas vezes ao dia e urina em torno de 6 a 8 vezes.

Diante deste quadro, assinale a orientação correta a ser adotada.

- (A) Internar o recém nascido para pesquisa de processo infeccioso inicial.
- (B) Iniciar hidratação oral complementar ao aleitamento, pois o recém nascido perdeu peso em relação ao nascimento.
- (C) Manter o aleitamento exclusivo e pelos dados expostos orientar que o recém nascido está normal.
- (D) Iniciar reposição com fórmula tendo o cuidado de dar pelo copinho para preservar a sucção.
- (E) Ensinar a mãe a técnica de ordenha e iniciar medicações para ela na tentativa de aumentar a produção do leite.

**14**

Um médico é chamado ao hospital para opinar sobre o caso de um pai que está reclamando junto à direção, que o pediatra prescreveu, para seu filho de 2 anos, uma medicação que só está liberada para maiores de 5 anos e que esta medicação poderia causar algum dano maior ao paciente. O pediatra confirma a informação de que, segundo a resolução da ANVISA, a medicação só está liberada para ser prescrita a partir de 5 anos, porém ele argumenta, e apresenta artigos de revistas indexadas americanas e europeias, que naqueles países a medicação em questão está liberada para crianças de 2 anos de idade.

De acordo com tais fatos e segundo o Código de Ética Médica:

- (A) o pediatra errou ao prescrever a medicação mesmo embasado em literatura internacional.
- (B) o pediatra alega que prescreveu medicação baseado em estudo experimental que estava fazendo no hospital.
- (C) o pediatra agiu corretamente baseado no seu direito de autonomia sobre o paciente.
- (D) a literatura internacional liberando a medicação na faixa etária em questão garante ao pediatra o direito da prescrição .
- (E) o pediatra deveria ter solicitado aos pais um documento por escrito, dando ciência da medicação e da não liberação da medicação pela ANVISA para a faixa etária.

**15**

Mãe trás seu filho de 5 anos para atualizar caderneta de vacinação. Um médico se cientifica da necessidade de reforço da tríplice viral e bacteriana, porém a mãe relata que aos 15 meses de idade, três dias após a aplicação da tríplice bacteriana, seu filho apresentou crise convulsiva.

Assinale a afirmativa que indique a melhor conduta a ser seguida.

- (A) Fazer medicação especifica antes da aplicação da vacina e depois vacinar normalmente.
- (B) Substituir pela dupla tipo adulto.
- (C) Substituir a tríplice bacteriana pela dupla do tipo infantil.
- (D) Internar paciente para tratar possíveis eventos adversos após aplicação da vacina.
- (E) Aplicar a vacina tetravalente.

**16**

Um médico atende auma paciente de 13 anos e constata que ela está grávida. A adolescente, extremamente desorientada, proíbe que ele comente o fato com seus responsáveis, alegando ter condições para resolver o problema sozinha.

Assinale a afirmativa que indique a melhor conduta para este caso.

- (A) Comunicar o fato a assistente social para que as providências cabíveis sejam tomadas.
- (B) Comunicar o fato à policia para investigação de paternidade por se tratar de menor de idade.
- (C) Baseado no princípio da inviolabilidade da integridade física psíquica e moral você deveria concordar com a paciente e guardar segredo do fato.
- (D) Respeitar o Estatuto da Criança e do Adolescente em relação ao sigilo médico e solicitar suporte psicológico para a adolescente.
- (E) Comunicar o fato aos responsáveis pela adolescente.

**17**

Em relação à epidemiologia dos problemas da criança no Brasil, assinale a afirmativa correta.

- (A) Por causa do incentivo da campanhas diversas pelo país, observa-se tendência decrescente de mortalidade e morbidade por injúrias físicas.
- (B) Excetuando o primeiro ano de vida, as injúrias ou causas externas causam mais mortes de crianças ou jovens do que o somatório das principais outras doenças.
- (C) A idade da criança não influencia na gravidade da injúria sofrida, outros fatores externos tem maior importância.
- (D) O fator social pobreza não tem influência nas taxas de injúrias físicas sofridas pelas crianças.
- (E) Não se pode relacionar o gênero com as taxas de injúrias físicas sofridas pelas crianças.

**18**

Para o diagnóstico ambulatorial de tuberculose em crianças é correto se basear:

- (A) na análise da história epidemiológica, clínica e radiológica.
- (B) no exame de baciloscopia do escarro.
- (C) na presença ou não de vacinação realizada de forma e na idade correta.
- (D) na cultura do escarro em meio de Lowenstein-Jensen.
- (E) no lavado broncoalvelolar e PCR.

**19**

Em relação ao uso da penicilina benzatina como parte do tratamento da sífilis congênita, de acordo com as normas do Ministério da Saúde, assinale a afirmativa correta.

- (A) Poderá ser usada em qualquer caso de sífilis congênita.
- (B) Não deve ser usada quando houver comprometimento neurológico.
- (C) Somente poderá ser utilizada se a mãe recebeu terapia não penicilínica como forma de tratamento na gravidez.
- (D) Terá indicação precisa quando da presença de alterações radiológicas.
- (E) Em casos de sífilis congênita deve ser dado preferência a penicilina cristalina ou mesmo procaína em todos os casos.

**20**

Segundo critérios de Tanner, a primeira manifestação da puberdade no sexo feminino é:

- (A) menarca.
- (B) adrenarca.
- (C) pubarca.
- (D) telarca.
- (E) ciclos anovulatórios.

**21**

Um médico, em um exame de um recém nascido, faz a manobra de Barlow e ela é positiva. Neste caso, a articulação comprometida é a do:

- (A) pé.
- (B) coluna vertebral.
- (C) cotovelo.
- (D) ombro.
- (E) quadril.

**22**

Em relação ao crescimento e ao exame físico normal de uma criança, assinale a afirmativa correta.

- (A) A menina é em geral mais pesada do que o menino ao nascimento.
- (B) O perímetro cefálico de uma criança a termo ao nascer é em torno de 60 cm.
- (C) Os dentes incisivos inferiores são os primeiros a surgirem, por volta de 6 meses de idade.
- (D) Tremores ou mioclonias são sinais de gravidade quando presentes no período neonatal.
- (E) Presença de hidrometrocolpos em recém nascido pode ser achado normal ao exame físico.

**23**

Em relação ao Risco de Mortalidade Pediátrica (PRISM), é correto afirmar que:

- (A) é projetado para avaliações de populações não sendo válido com finalidade de tomada de decisões isoladamente para um paciente.
- (B) o PRISM pode ser utilizado quando da tomada de decisões que envolvem ética médica.
- (C) o PRISM, por ter seu sistema de coleta individualizado, não pode ser utilizado como padrão para apontar melhora ou deterioração de uma unidade.
- (D) o sistema de Avaliação de Fisiologia Aguda e Saúde Crônica (APACHE) é mais utilizado em unidades de terapia de crianças em relação ao PRISM.
- (E) o PRISM avalia somente o desempenho, não sendo suficiente para comparar o uso de recursos entre várias unidades.

**24**

Assinale a alternativa que apresente os marcos de desenvolvimento normal, nos dois primeiros anos de vida.

- (A) Descobre brinquedo após vê-lo sendo escondido aos 8 meses e rola para decúbito ventral aos 4 meses.
- (B) Junta as mãos na linha média aos 3 meses e fixa o olhar momentaneamente no local onde um objeto desapareceu aos 4 meses.
- (C) Senta sem apoio aos 6 meses e segura o chocalho aos 2 meses.
- (D) Fixa o olhar nas próprias mãos aos 2 meses e bate dois cubos entre si aos 4 meses.
- (E) Sustenta a cabeça com firmeza quando sentado aos 2 meses e balbucia monossílabas aos 6 meses.

**25**

De acordo com a Constituição Federal Brasileira de 1988, a saúde deve ser entendida como:

- (A) bem estar social e físico.
- (B) dever do cidadão e dever do estado.
- (C) atitude a ser tomada pelo cidadão e por empresários do setor.
- (D) um direito do cidadão, direito este garantido por políticas sociais e econômicas.
- (E) atitudes particulares ou privadas baseadas em políticas sociais públicas.

**26**

Assinale a alternativa que enumere os setores responsáveis pelo financiamento do Sistema Único de Saúde:

- (A) iniciativa privada e União.
- (B) União e iniciativa privada.
- (C) somente a União.
- (D) Distrito Federal, União, Estados e Municípios.
- (E) de alguns Estados e de todos os Municípios.

**27**

Segundo o conceito do SUS, assinale a alternativa que apresente as ações previstas no sistema de vigilância epidemiológica.

- (A) Divulgação de estatísticas municipais sobre agravos de doenças mais prevalentes.
- (B) Recomendar e adotar medidas de prevenção de controle das doenças ou agravos.
- (C) Controle e prevenção a nível hospitalar de doenças e possíveis focos de infecção.
- (D) Informar aos gerentes municipais sobre a correta participação individual de cada esfera responsável na prevenção de doenças.
- (E) Avaliar o impacto de novas tecnologias adotadas pelo sistema com finalidade de sua universalização.

**28**

Têm direito à assistência médica pelo SUS no Brasil:

- (A) todos os brasileiros contribuintes da Seguridade Social.
- (B) somente os indivíduos brasileiros e residentes no país.
- (C) todos os indivíduos, independente de serem brasileiros ou não, independente de qualquer condição.
- (D) brasileiros que tenham carteira de trabalho assinada.
- (E) indivíduos brasileiros ou não que apresentem condições sociais que justifiquem tal assistência médica.

**29**

Assinale a alternativa que indique as patologias em que pode ser encontrado o “rosário costal”.

- (A) Doenças renais crônicas e raquitismo.
- (B) Raquitismo e osteogênese imperfecta.
- (C) Escorbuto e doenças renais crônicas.
- (D) Osteogênese imperfecta e escorbuto.
- (E) Raquitismo e escorbuto.

**30**

O achado de pulso femoral ausente ou fraco e pulso radial vigoroso sugere o diagnóstico de:

- (A) transposição de grandes vasos da base.
- (B) estenose pulmonar.
- (C) persistência do canal arterial.
- (D) coarctação da aorta.
- (E) comunicação interventricular.

## Genética médica pediátrica

### 31

Sobre os exemplos de processos morfogenéticos na produção de defeitos congênitos, assinale a afirmativa correta.

- (A) Agenesia de corpo caloso é uma malformação congênita que se caracteriza pelo aumento significativo dos cornos occipitais. Pode ser isolada ou formar parte de uma síndrome malformativa.
- (B) As manifestações clínicas da Síndrome de Stickler são devidas à displasia do tecido esquelético subjacente à entidade, devido a mutações nos genes da osteopontina.
- (C) Mielomeningocele é uma alteração no fechamento do tubo neural causada por uma disrupção do tecido conjuntivo adjacente.
- (D) A síndrome de Dandy-Walker é uma sequência de deformação, ocasionada por aumento da pressão do líquido cefalorraquidiano, levando à dilatação de fossa posterior e quarto ventrículo, hipoplasia do vermix cerebelar e paralisia dos nervos craniais.
- (E) A sirenómelia é causada por disrupção do eixo caudal do feto, a partir do qual os membros inferiores, a bexiga, genitais, rins e intestino grosso e sacro se desenvolvem, seguido por efeitos de deformação.

### 32

Sobre a holoprosencefalia, assinale a afirmativa **incorreta**.

- (A) Holoprosencefalia (HPE) ocorre em até uma em 250 gestações, mas somente em um em 8.000 nascidos vivos, sendo uma causa importante de aborto.
- (B) Classicamente, se definem 3 graus de gravidade do defeito estrutural: forma mais grave, "HPE alobar"; a forma mais freqüente, "HPE semilobar"; e a forma mais leve "HPE lobar".
- (C) A HPE associada a um conjunto diferente de malformações extra-cefálicas ocorre na trissomia 13, del13q, del18p e triploidia.
- (D) A HPE ou sequência prosencefálica é considerada uma disrupção do desenvolvimento normal do prosencéfalo causada por defeito da linha média do cérebro em desenvolvimento durante as semanas 10-12 de gestação. É um defeito estrutural bastante raro.
- (E) A HPE é etiológicamente heterogênea, com causas cromossômicas, gênicas e teratogênicas, sendo a diabetes materna a mais relevante, com um risco aumentado de 200 vezes.

### 33

Com relação a um defeito congênito como fissura labiopalatal, analise as afirmativas a seguir.

- I. O defeito pode ser parte de um quadro de malformações múltiplas devido a uma anomalia cromossômica como a trissomia 13.
- II. A fissura labiopalatal pode ser um defeito isolado em um recém nascido por outra parte saudável.
- III. A fissura labiopalatal pode ser um defeito de disrupção relacionado a bandas amnióticas.

Assinale:

- (A) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (B) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (C) se somente a afirmativa III estiver correta.
- (D) se somente as afirmativas I e III estiverem corretas.
- (E) se todas as afirmativas estiverem corretas.

### 34

A síndrome que é produzida por uma deleção ou microdeleção da região distal do cromossomo 4 (4p16) e tem como características: deficiência de crescimento pré- e pós natal, transtornos variados do desenvolvimento e defeitos craniofaciais (hipertelorismo ocular, ponte nasal alto e "rosto em capacete grego", etc.) é:

- (A) Síndrome de Wolf-Hirschhorn.
- (B) Síndrome de DiGeorge.
- (C) Síndrome de Miller-Dieker.
- (D) Síndrome de Williams.
- (E) Síndrome de Alagille 1.

### 35

Os pais trazem para a consulta uma criança de sexo feminino com 3 anos de idade. A queixa principal é o atraso na aquisição da fala. Os pais relatam que a menina usa aproximadamente 50 palavras. A paciente teve tetralogia de Fallot reparada cirurgicamente e sofre de infecções recorrentes do trato respiratório superior, com otite média a repetição. Ao exame físico, a paciente mostra microcefalia, pavilhão auricular dismórfico, ponte nasal larga, úvula fendida e micrognatia moderada. A fala da criança tem características hiper-nasais. A história familiar foi negativa para malformações congênitas, perdas gestacionais ou atraso de desenvolvimento.

A síndrome mais provável de ser o diagnóstico de presunção para esta menina é:

- (A) Síndrome de Angelman.
- (B) Síndrome Velo-cardio-facial.
- (C) Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- (D) Síndrome *Cri-du-Chat*.
- (E) Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

### 36

Criança, sexo feminino, Apgar: 2/5. Ao nascimento evoluiu com desconforto respiratório grave sendo transferida para a UTI neonatal. Apresenta múltiplos defeitos congênitos, incluindo microtia bilateral, com agenesia de conduto auditivo externo e fácies característica de paralisia facial bilateral. Ponte nasal deprimido e hipertelorismo ocular. O ecocardiograma mostra comunicação interventricular de importante repercussão hemodinâmica, e a ultrassonografia do SNC revela ventrículos dilatados consistente com hidrocefalia.

Dos seguintes agentes teratogênicos, o responsável pelas características do neonato é:

- (A) Álcool.
- (B) Fenobarbital.
- (C) Isotretinoína.
- (D) Fenitoína.
- (E) Ácido valproico.

**37**

A anemia de Fanconi (AF) é uma doença autossômica recessiva com diversas características clínicas, caracterizadas por anemia aplástica, anomalias congênitas variáveis e instabilidade cromossômica. A variabilidade fenotípica desta doença dificulta o diagnóstico com base nas características clínicas, sendo necessários testes laboratoriais para sua confirmação. Com relação ao diagnóstico molecular da AF, analise as afirmativas a seguir.

- I. O estudo cromossômico (DEB-test) se realiza a partir de 5-8 ml de sangue periférico com heparina e, após cultura, se induz a quebra cromossômica com agente clastogênico (diepoxibutano, DEB). O diagnóstico cromossômico é baseado nos critérios descritos por Auerbach. Trata-se do único teste *in vitro* que apresenta um valor preditivo de 99.9% no diagnóstico de AF.
- II. O estudo molecular pode ser aplicado para confirmação de diagnóstico, detecção de heterozigotos em risco e diagnóstico pré-natal. A AF é geneticamente heterogênea, com, até o momento, 8 grupos de complementação descritos (A-H), sendo os grupos A e C os mais frequentes (70% FANCA). Alterações nos genes FANCA e FANCC podem ser identificadas com PCR-RFLP, dHPLC ou sequenciamento.
- III. A detecção da forma monoubiquitinada da proteína FANCD2 por *Western Blot* em linfócitos do sangue periférico estimulados com fitohemaglutinina é o teste de escolha quando o DEB-test está indisponível ou tem resultados inconclusivos.

Assinale:

- (A) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (B) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (C) se somente a afirmativa III estiver correta.
- (D) se somente as afirmativas II e III estiverem corretas.
- (E) se somente as afirmativas I e II estiverem corretas.

**38**

Com relação ao diagnóstico molecular das Ataxias espinocerebelares (ASC), analise as afirmativas a seguir.

- I. Deve-se começar a análise com a ASC3 (Ataxia de Machado Joseph), por ser a mais freqüente na população brasileira. Proceder com a avaliação do número de repetições (CAG)<sub>n</sub> do gene *ATX3*, sendo que indivíduos normais têm de 12 a 40 cópias e afetados > 61 repetições. Em caso de resultado negativo, seguir com algoritmo para as outras formas moleculares de ASC.
- II. Deve-se começar a análise com a ASC1 (Ataxia de Machado Joseph), por ser a mais freqüente na população brasileira. Proceder com a avaliação do número de repetições (CAG)<sub>n</sub> do gene *ATX1*, sendo que indivíduos normais têm de 25 a 36 cópias e afetados > 40 repetições. Em caso de resultado negativo, seguir com algoritmo para as outras formas moleculares de ASC.
- III. A doença apresenta o fenômeno de antecipação, em que quanto maior o número de expansões, mais precoce é a aparecimento da sintomatologia clínica da doença. O aconselhamento genético dos portadores assintomáticos deve considerar a natureza preditiva, não diagnóstica do teste e também o impacto psicológico do resultado do mesmo.

Assinale:

- (A) se somente as afirmativas I e II estiverem corretas.
- (B) se somente as afirmativas I e III estiverem corretas.
- (C) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (D) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (E) se somente a afirmativa III estiver correta.

**39**

No diagnóstico da Síndrome de Down, o estudo citogenético é importante pois:

- (A) permite confirmar o diagnóstico clínico, em casos com penetrância incompleta ou expressão variável dos genes envolvidos.
- (B) é mandatório para o diagnóstico diferencial com outras síndromes genéticas de origem cromossômica como S. de Rett ou S. de deficiência mental associada ao cromossomo 15.
- (C) permite identificar a alteração citogenética como trissomia livre do cromossomo 21, translocação balanceada ou mosaïcismo, indicando o estudo familiar e o cálculo de risco para a próxima gravidez.
- (D) permite detectar alterações citogenéticas adicionais às do cromossomo 21, que podem ser usadas para definir o prognóstico da evolução da criança afetada.
- (E) permite identificar 2% dos casos com apresentação clínica de S. de Down que não são portadores das alterações cromossômicas típicas e são considerados de origem epigenético, tendo a possibilidade de abordagens terapêuticas particulares.

**40**

Hemoglobinopatias é o nome dado aos grupos de doenças autossômicas recessivas que compreendem as talassemias, doença falciforme, hemoglobinas instáveis e hemoglobinas variantes com alterações funcionais. O diagnóstico das hemoglobinopatias é complexo e requer de várias etapas seqüenciais. Com relação às abordagens de diagnóstico de hemoglobinopatias, analise as afirmativas a seguir.

- I. São métodos auxiliares para o diagnóstico de hemoglobinopatias: i) Dosagem e pesquisa de Hb Fetal, ii) Pesquisa de Talassemia Alfa (Hb H), iii) Pesquisa de Corpos de Heinz.
- II. São testes de triagem para o diagnóstico de hemoglobinopatias: i) resistência globular osmótica em NaCl a 0,36%, específica para triagem de talassemias; ii) análise da morfologia eritrocitária; iii) eletroforese em pH alcalino.
- III. São testes de confirmação: i) eletroforese em pH ácido; ii) isoeletrofocalização, iii) eletroforese de cadeias polipeptídicas; iv) cromatografia líquida de alta performance (HPLC); v) análises moleculares por PCR-RFLP ou PCR-Alelo específica.

Assinale:

- (A) se todas as afirmativas estiverem corretas.
- (B) se somente as afirmativas II e III estiverem corretas.
- (C) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (D) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (E) se somente a afirmativa III estiver correta.

**41**

Em um estudo cromossômico incluindo cariótipo com banda GTG, de um produto de aborto espontâneo, indique a combinação correta de números cromossômicos que seriam observados em uma triploidia / uma trissomia.

- (A) 138 / 49.
- (B) 24 / 49.
- (C) 47 / 92.
- (D) 92 / 69.
- (E) 69 / 47.

**42**

Um residente novo no Serviço de Genética se mostra muito voluntarioso na hora de solicitar exames citogenéticos. Dadas a utilidade e aplicações do estudo cromossômico com bandeamento GTG convencional, deveria ser autorizado o pedido na situação:

- (A) de investigação de origem cromossômico de um cromossomo marcador em anel.
- (B) de investigação de quadro do espectro autista não síndrômico.
- (C) de aconselhamento genético de uma doença de depósito lisossomal.
- (D) de investigação de quadro composto por atraso mental, atraso pondero-estatural e dismorfias.
- (E) de investigar a causa cromossômica do quadro clínico de uma criança com displasia esquelética, produto de um casamento consanguíneo.

**43**

O estudo cromossômico com bandeamento GTG é uma ferramenta muito importante para o diagnóstico de anomalias da diferenciação sexual ou cromossomopatias do par sexual. Sobre a variabilidade cromossômica da Síndrome de Turner, assinale a afirmativa correta.

- (A) O cariótipo monossomia 45, X0 é observado em 70% dos casos com Síndrome de Turner.
- (B) O mosaïcismo é observado em 20 a 30% dos casos, sendo 45,X/46, X, i(Xq) o mais frequente e 45,X/46, XX o menos. Está associado à menor gravidade dos sintomas.
- (C) Anomalias estruturais do X são observadas em 10 a 20% dos casos, sendo 46, X, i(Xq) a mais frequente, associada ao fenótipo completo de S. Turner.
- (D) A presença da deleção Xp, em 10% dos casos associado apenas à disfunção gonadal.
- (E) A presença da deleção Xq, em 5% dos casos, está associado à baixa estatura e malformações.

**44**

Na Triagem neonatal de Hiperfenilalaninemia, assinale a alternativa **incorreta**.

- (A) A espectrometria de Massas em Tandem, por apresentar maior exatidão e precisão, diminui a taxa de resultados de hiperfenilalaninemia falso-positivos, possibilitando a confirmação do diagnóstico de Fenilcetonúria Clássica por meio da relação molar fenilalanina/tirosina.
- (B) A doença da Urina do Xarope de Bordo (MSUD) é uma hiperfenilalaninemia caracterizada pelo aumento da fenilalanina e de três aminoácidos de cadeia ramificada, cujos metabolitos podem ser detectados por espectrometria.
- (C) A determinação quantitativa permite o diagnóstico diferencial de Hiperfenilalaninemia benigna, caracterizada por uma deficiência moderada da enzima fenilalanina-hidroxilase.
- (D) A deficiência do Co-fator Tetrahydrobiopterina-BH4 é diagnosticado pelos níveis diminuídos deste co-fator na presença de níveis de fenilalanina elevados.
- (E) Tirosinemia é definida pela elevação da fenilalanina e da tirosina. Na triagem neonatal, é comum a tirosinemia transitória do recém-nascido, mas deve-se afastar a Tirosinemia tipo I.

**45**

Neonato do sexo masculino, a termo, Apgar 1'8 e 5'9. Peso ao nascimento 3.790 gramas. Mãe, 19 anos G2P1, saudável. Depois de 56 horas, a criança apresentou letargia, anorexia, edema cerebral, hipoventilação, hipotermia. O estudo laboratorial inicial mostrou hiperamonemia, pH e  $\text{paCO}_2$  normais e ausência de cetonúria. Bilirrubinas foram normais. Nas 24 horas seguintes, apresentou crise convulsiva focal. Afastada causa infecciosa, assinale a alternativa que indica o erro inato do metabolismo com maior probabilidade de ser a causa dos distúrbios encontrados na criança afetada e a série de testes para confirmação diagnóstica.

- (A) Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCAD) / Ácidos graxos de cadeia média na urina, por cromatografia gasosa, ou acilcarnitinas no sangue, por espectrometria de massa / Pesquisa da mutação G985A da MCAD
- (B) Galactosemia clássica / Dosagem de galactose e galactose-1-fosfato no plasma, e atividade da Galactose-1-P uridil transferase nos eritrócitos / pesquisa de mutações por sequenciamento do gene GALT.
- (C) Defeito do ciclo da uréia, Deficiência de Ornitina Transcarbamilase / Determinação de ácido orótico na urina / análise de mutações no gene *OTC* (Xp21.1) para aconselhamento genético.
- (D) Acidemia orgânica / Determinação de citrulina e ácido orótico na urina.
- (E) Fenilcetonúria clássica / Determinação de fenilalanina quantitativa no sangue.

**46**

Com relação aos métodos não-invasivos de diagnóstico pré-natal de alterações genéticas, analise as afirmativas a seguir.

- I. No primeiro trimestre de gestação (semanas 11 até 13), o estudo de translucência nucal pode ser oferecido em combinação com testes sorológicos para PAPP-A e beta-hCG, para determinar o risco de alterações cromossômicas (trisomias 21, 13 e 18). Os testes combinados do primeiro trimestre têm uma sensibilidade média de 80 a 90%, e podem sugerir a necessidade de testes invasivos.
- II. No segundo trimestre, níveis elevados de alfa-fetoproteína (AFP) no soro indicam um risco aumentado de defeitos do fechamento do tubo neural (sensibilidade 80 a 90%). A combinação com ultrassonografia morfológica, (semanas 20 a 24) e ecocardiografia fetal levam a uma taxa de detecção de 97% de defeitos como anencefalia e espinha bífida.
- III. Rastreamento de níveis sorológicos de alfa-fetoproteína,  $\beta$ -hCG e estriol (tri-teste prenatal) no segundo trimestre de gestação tem uma alta sensibilidade (~90%) para risco de doença de Tay-Sachs, e é recomendado para mulheres com o componente étnico de risco para a doença.

Assinale:

- (A) se somente as afirmativas I e II estiverem corretas.
- (B) se somente as afirmativas I e III estiverem corretas.
- (C) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (D) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (E) se somente a afirmativa III estiver correta.

**47**

Neonato com icterícia e hepatomegalia, hipoglicemia, vômitos, recusa alimentar, convulsões, e quadro séptico neonatal por *Escherichia coli*. Assinale a alternativa que guiaria sua primeira investigação laboratorial para diagnóstico de erro inato de metabolismo.

- (A) GM1 Gangliosidose, Doença de Gaucher, Mucopolisacaridose tipo VII.
- (B) Deficiência de Carboxilases Múltiplas responsiva a Biotina.
- (C) Acidemia Metilmalônica, Acidemia Propiônica ou Acidemia Isovalérica.
- (D) Doença do xarope de bordo ou Leucinose.
- (E) Deficiência da galactose-1-fosfato uridiltransferase, Deficiência de alfa-1-antitripsina.

**48**

Acerca dos métodos invasivos de diagnóstico pré-natal de doenças genética, assinale a afirmativa correta.

- (A) A biopsia de vilos coriônicos pode ser colhida no primeiro trimestre da gestação e tem como vantagem permitir um diagnóstico precoce antes da semana 10. O risco é maior que o da amniocentese (0.5 a 1%).
- (B) A amniocentese é realizada no segundo trimestre (semanas 15 a 18), embora possa ser uma alternativa segura à biopsia coriônica entre as semanas 13 a 14. O risco de perda fetal é baixo (0.25 a 0.5%).
- (C) A cordocentese é a obtenção de sangue fetal por punção da veia umbilical. O risco de perda fetal após uma cordocentese é menor que o da coleta de vilos coriônicos ou da amniocentese, sendo, portanto, escolha para estudos moleculares, assim como imunológicos e dosagem de anticorpos fetais ou bioquímicos no sangue fetal.
- (D) A biopsia de vilos coriais é a escolha quando métodos não invasivos indicaram risco de defeitos de tubo neural.
- (E) A idade paterna elevada (50 anos ou mais) e consangüinidade sem histórico familiar de perdas fetais ou doença genética não são indicação para coleta de vilos coriônicos ou amniocentese para diagnóstico pré-natal por citogenética ou estudo de DNA.

**49**

Com relação ao diagnóstico pré-natal de *Osteogenesis Imperfecta* (OI), na presença de história familiar, analise as afirmativas a seguir.

- I. Exames por ultrassonografia podem ser realizados precocemente (13 a 14 semanas de gestação) para uma gravidez em risco da forma grave da OI (OI tipo II) e 16 a 20 semanas para casos em risco de OI tipo III.
- II. Para gravidez em risco das formas mais frequentes de OI (tipos II, III ou IV), análise bioquímica da produção de procolágeno tipo I em células de vilos coriônicos ou amniócitos podem ser realizadas. Este teste é extremamente sensível para diagnóstico da OI de tipo I.
- III. Análise mutacional dos genes *COL1A1* ou *COL1A2* (ou eventualmente de outros genes) pode ser realizada para todos os tipos de OI, a partir de DNA extraído de amniócitos ou amostra de vilos coriônicos, sempre que a mutação na família tenha sido identificada previamente.

Assinale:

- (A) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (B) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (C) se somente a afirmativa III estiver correta.
- (D) se somente as afirmativas I e III estiverem corretas.
- (E) se todas as afirmativas estiverem corretas.

**50**

Assinale a alternativa que **não** indica um objetivo da Genética preventiva.

- (A) Avaliar o risco de desenvolvimento de uma doença genética em indivíduos assintomáticos que demandem os testes pré-sintomáticos de doenças dominantes de início tardio (p.e. Doença de Huntington e Ataxia de Machado-Joseph).
- (B) Identificar portadores de mutações associadas com doença genética (p.e., testes de heterozigotidade para Hb S, anemia falciforme, ou gene *CFTR*, fibrose cística).
- (C) Diagnóstico pré-natal (p.e., alfafetoproteína plasmática, estudo cariotípico em vilos coriônicos).
- (D) Confirmar o diagnóstico clínico (p.e., mutações no gene *MECP2* para Síndrome de Rett).
- (E) Identificar fatores de suscetibilidade a uma doença (p.e., Alelo G1691A do gene do fator V da coagulação, fator V de Leiden, e suscetibilidade a trombose venosa, ou mutações nos genes *BRCA1* e 2 e suscetibilidade a câncer de mama e ovário).

**51**

Tendo em conta as questões éticas que rodeiam a realização de testes moleculares preditivos, pré-sintomáticos ou de predisposição genética, assinale a alternativa **incorreta**.

- (A) A conduta adotada em casos de testes pré-sintomáticos para doenças dominantes de início tardio em adolescentes é a realização do teste e a orientação do aconselhamento genético para a adoção de medidas profiláticas e escolha laboral adequada.
- (B) O resultado de um teste genético é estritamente pessoal e não poderá ser comunicado a nenhuma outra pessoa, nem aos familiares. Quando familiares apresentem alto risco genético e após falhar todos os esforços para obter a permissão do paciente, o profissional pode decidir quebrar a confidencialidade.
- (C) Deve ser preservada a vontade do paciente em se submeter ao teste, não podendo este ser imposto e somente realizado após o aconselhamento genético.
- (D) É um consenso na comunidade científica e médica, a não realização de testes pré-sintomáticos em crianças, com risco para doenças genéticas de manifestação tardia para as quais ainda não há tratamento.
- (E) No Congresso Brasileiro, tramita um projeto de lei desde 1998 (PI nº 4610/98) que define os crimes resultantes de discriminação genética e propõe que a realização de testes preditivos de doenças genéticas ou que permitam a identificação de pessoa portadora de um gene responsável ou que confere predisposição genética a uma doença só é permitida com finalidade médica ou de pesquisa e após aconselhamento genético.

**52**

Uma causa frequente de doença genética em um indivíduo sem história familiar e representa sete de oito eventos que causam acondroplasia é:

- (A) Expressão variável.
- (B) Mutação nova ou *de novo*.
- (C) Mosaicismo germinal.
- (D) Antecipação.
- (E) *Imprinting* genômico.

**53**

Entre as displasias esqueléticas listadas, somente três são caracterizadas por mutações no gene *FGFR3* (fibroblast growth factor receptor 3) na região 4p16.3. Assinale a entidade que está **incorretamente** descrita como associada a mutações do gene *FGFR3*.

- (A) Acondroplasia. 99% dos casos resultam de uma substituição de uma adenina ou citosina por guanina na posição 1138 do gene *FGFR3*, autossômica dominante, 80% dos casos com mutações *de novo* que podem ser usadas para o diagnóstico pré-natal.
- (B) Displasia Tanatofórica tipo 2. Uma mutação simples no gene *FGFR3*, K650E, é responsável pela doença.
- (C) Displasia Camptomelica. É caracterizada por mutações com deslocamento do quadro de leitura (*frameshift*) em um dos alelos do gene *FGFR3* que levam ao efeito fenotípico por haploinsuficiência.
- (D) Hipocondroplasia. 50 a 70% dos casos resultam de uma substituição de adenina ou guanina por citosina na posição 1620 do gene *FGFR3*. Nos casos sem a mutação, é sugerido o seqüenciamento da região do domínio cinase de *FGFR3*. Herança autossômica dominante.
- (E) Displasia Tanatofórica tipo 1. Onze mutações em *FGFR3* (6 substituições e 5 de perda dos códons de parada) causam 99% das formas da doença.

**54**

A Síndrome do X Frágil é a causa principal de retardo mental herdado e é causada pela expansão de uma repetição de trinucleotídeos (CGG) localizada na região 5' do gene *FMR1*, no cromossomo X (Xq27.3). Dependendo do número de repetições CGG e o estado de metilação do promotor, os indivíduos podem ser classificados em categorias genéticas. A determinação do número exato de repetições é importante devido a que afeta o risco reprodutivo de uma mulher portadora e nos homens, determina o risco de transmitir um alelo intermediário ou pré-mutado para as filhas mulheres, afetando assim o risco reprodutivo destas. Assinale a alternativa correta.

- (A) O estado normal é caracterizado por 5 a 95 repetições CGG (não metilado).
- (B) O afetado caracteriza-se por ter > 400 repetições CGG (metilado).
- (C) O estado pré-mutado é caracterizado por 200 a 400 repetições CGG (metilado).
- (D) O estado mutacional intermediário é caracterizado por 95 a 200 repetições CGG (não metilado).
- (E) O estado pré-mutado é caracterizado por 55 a 200 repetições CGG (não metilado).

**55**

Sobre a Terapia de Reposição Enzimática, assinale a alternativa correta.

- (A) É administrada até a melhora dos sintomas, podendo ser suspensa uma vez que os parâmetros bioquímicos e de imagem se mantenham normalizados.
- (B) Do ponto de vista bioquímico, seu funcionamento é similar à das pequenas moléculas (p.e., imino-açúcares) utilizadas para tratar os sintomas de algumas doenças de depósito lisossomal.
- (C) É uma modalidade terapêutica que consiste na administração periódica, por via venosa, da enzima específica deficiente no paciente.
- (D) Leva a uma diminuição do risco genético para a progênie, dependendo do tempo de manutenção da terapia.
- (E) Uma vantagem é que pode ser administrada com mínimo suporte e infra-estrutura médica.

**56**

Acerca da aplicação e limitações da terapia de reposição enzimática (TRE) nas doenças de depósito lisossomal, assinale a afirmativa **incorreta**.

- (A) Para TRE da doença de Fabry, existem duas moléculas aprovadas. A eficiência clínica da TRE nesta doença é menor. Um coadjuvante específico (chaperona) que auxilia na estabilidade da enzima está em fase clínica de desenvolvimento para melhorar a resposta clínica.
- (B) Para a Gangliosidose GM1 uma molécula enzimática encontra-se em fase de aprovação, a alfa-galactosidase recombinante humana, cuja administração é por acesso venoso central, e parece ter efeitos clínicos quando a TRE é iniciada antes do avanço dos sintomas clínicos.
- (C) Uma reação adversa importante das TRE é a reação de anticorpos contra a proteína infundida. Na doença de Gaucher, a soroconversão é de 12 a 30%, já nas outras doenças submetidas a TRE, a percentagem de indivíduos IgG soropositivos é de 50 a 90%.
- (D) Dois tipos de anticorpos são formados nas reações anti-proteína enzimática, IgG e IgE. A presença de IgG está associada com reações leves a moderadas, que podem ser controladas. A presença de IgE aumenta o risco de uma complicação anafilática.
- (E) A doença de Pompe (Glicogenose tipo II) é causada por uma deficiência na enzima alfa-glicosidase ácida (GAA) resultando na acumulação de glicogênio lisossômico. Em 2008, a alfa-glicosidase recombinante humana foi aprovada no Brasil para o TRE da doença de Pompe, com eficácia comprovada na forma infantil.

**57**

Em relação à Terapia de reposição enzimática (TRE) para as mucopolissacaridoses (MPS) I, II e VI, assinale a alternativa correta.

- (A) A TRE para MPS I foi aprovada no Brasil em 2009 e é realizada pela administração intravenosa de laronidase, uma proteína análoga à iduronato-2-sulfatase humana produzida biotecnologicamente em uma linhagem contínua de células humanas.
- (B) A TRE para o tratamento de MPS II foi aprovada em 2005 e é realizada pela administração IV de idursulfase, uma proteína análoga à  $\alpha$ -iduronidase humana, produzida biotecnologicamente em um sistema de expressão de células de ovário de *hamster* chinês (CHO).
- (C) A TRE para o tratamento de MPS VI foi aprovada em 2009 e é realizada pela administração IV de vela-glucerase, uma forma recombinante da enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatase, sintetizada em células CHO.
- (D) Os benefícios da TRE são questionáveis, em pacientes com MPS II e comprometimento cognitivo grave, pois a enzima não atravessa a barreira hematoencefálica. Há perspectivas do tratamento destes pacientes por meio de administração intratecal da enzima idursulfase.
- (E) A TRE pode ser administrada a todos os pacientes sintomáticos e pré-sintomáticos, a partir dos 5 anos de idade nas MPS I e II, e de qualquer idade, na MPS VI com diagnóstico confirmado, e que apresentem pelo menos uma manifestação clínica que responda ao tratamento com TRE.

**58**

O rastreamento populacional é um objetivo essencial da Genética Comunitária. De acordo com os conceitos e princípios da genética médica comunitária preconizados pela OMS, assinale a alternativa **incorreta**.

- (A) Uma forma importante de rastreamento genético é a identificação precoce de indivíduos afetados para os quais há um benefício decorrente da intervenção médica (Diagnóstico pré-natal, p.e., síndrome de Down; e Rastreamento neonatal, p.e., fenilcetonúria).
- (B) A segunda forma de rastreamento genético é a identificação de indivíduos em risco de transmitir uma doença genética (p.e., detecção de portadores de doença de Tay-Sachs, fibrose cística, anemia falciforme e as talassemias).
- (C) Os programas de Genética comunitária devem ser oferecidos em base à aceitação social voluntária. A capacidade de cobertura de um programa de rastreamento genético depende da disponibilidade de indivíduos motivados, o desenvolvimento de infra-estrutura nos serviços de saúde, e a taxa de aceitação e mudança social.
- (D) Devido aos benefícios familiares e sociais decorrentes do rastreamento de doenças com alto risco médico e gasto elevado em saúde pública, é permitido e justificado que muitas instituições possam realizar rastreamento rotineiro involuntário, ou seja, sem consultar aos indivíduos investigados sobre sua vontade de participar.
- (E) Um programa de rastreamento populacional de heterozigotos assintomáticos para permitir aconselhamento genético, deve objetivar a diminuição do risco de discriminar e etiquetar os indivíduos portadores, além de oferecer apoio psicológico para lidar com um resultado genético positivo.

**59**

Com relação às razões pelas quais as anemias hereditárias são objetivo ideal para programas de Genética Comunitária no Brasil, analise as afirmativas a seguir.

- I. Devido à composição étnica da população brasileira, a anemia falciforme, a hemoglobina C, as talassemias alfa e beta, assim como o defeito de Glucose-6-fosfato desidrogenase, são freqüentes numericamente e constituem um problema de saúde pública importante,
- II. São doenças causadas por genes simples que afetam diferencialmente populações com ancestralidades étnicas particulares (Afro-descendentes e descendentes de Italianos), o que permitiria a delimitação de fatores de risco apontados para comunidades específicas.
- III. Não existe no país qualquer legislação para triagem destas doenças e a infra-estrutura montada em alguns centros precisam se adaptar às necessidades de programas comunitários de rastreamento

Assinale:

- (A) se somente a afirmativa I estiver correta.
- (B) se somente a afirmativa II estiver correta.
- (C) se somente a afirmativa III estiver correta.
- (D) se somente as afirmativas I e II estiverem corretas.
- (E) se somente as afirmativas I e III estiverem corretas.

**60**

A atenção primária à saúde em Programas de Genética comunitária permitiria identificar fatores de risco associados às doenças genéticas e implementar medidas preventivas com impacto na saúde genética da população. Assinale a alternativa que com um objetivo que **não** seria contemplado em um Programa de Genética Comunitária.

- (A) Identificar situações de Idade Materna Avançada e Consangüinidade, assim como sua prevalência em populações particulares.
- (B) Recomendação de opções reprodutivas específicas frente a resultados de rastreamento genético.
- (C) Identificar Agregados Familiares para as doenças comuns, permitindo objetivar projetos específicos.
- (D) Implementar ações para imunização pela MMR (anti-sarampo, caxumba e rubéola) e fortificação com Ácido Fólico Pré-Concepcional.
- (E) Suporte à triagem neonatal, vínculo com o Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos (SIATs) e orientação de Heterozigotos para anemias hereditárias.



F U N D A Ç Ã O  
GETULIO VARGAS  

---

FGV PROJETOS