Publicado em
10/04/2026

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

EDITAL Nº 01/2026
DE PROCESSOS SELETIVOS

GABARITO APÓS RECURSO

PROCESSO SELETIVO 04

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I
(Erros Inatos do Metabolismo)

01.	**C**	11.	**C**	21.	**B**	31.	**A**
02.	**D**	12.	**E**	22.	**D**	32.	**D**
03.	**B**	13.	**D**	23.	**A**	33.	**E**
04.	**A**	14.	**D**	24.	**B**	34.	**A**
05.	**B**	15.	**C**	25.	**E**	35.	**D**
06.	**E**	16.	**B**	26.	**C**	36.	**A**
07.	**C**	17.	**C**	27.	**B**	37.	**B**
08.	**B**	18.	**A**	28.	**D**	38.	**C**
09.	**D**	19.	**A**	29.	**D**	39.	**B**
10.	**C**	20.	**C**	30.	**C**	40.	**C**

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

CADERNO DE QUESTÕES

EDITAL Nº 01/2026
DE PROCESSOS SELETIVOS (PS)

Cargo de Nível Superior — **PS 04**

BIÓLOGO I, BIOMÉDICO I ou FARMACÊUTICO-BIOQUÍMICO I (Erros Inatos do Metabolismo)

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

ATENÇÃO

Transcreva no espaço apropriado da sua FOLHA DE RESPOSTAS (Folha Óptica), com sua caligrafia usual, considerando as letras maiúsculas e minúsculas, a seguinte frase:

A palavra é prata, o silêncio é ouro.

Nome do Candidato: _____

Inscrição nº: ___ ___ ___ ___ ___ ___ – ___

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

FAURGS
Fundação de Apoio da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

SISTEMA DE GESTÃO DE QUALIDADE FAURGS SETOR DE CONCURSOS

SISTEMA DE GESTÃO DE SEGURANÇA DA INFORMAÇÃO FAURGS SETOR DE CONCURSOS

INSTRUÇÕES

FAURGS
Fundação de Apoio da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

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 **40** (quarenta) 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. O candidato que comparecer para realizar a prova **não deverá, sob pena de ser excluído do certame**, **portar relógios,** armas, malas, livros, máquinas calculadoras, fones de ouvido, gravadores, *pagers*, *notebooks*, **telefones celulares**, *pen drives* ou quaisquer outros tipos de aparelhos eletrônicos, nem utilizar véus, bonés, chapéus, gorros, mantas, lenços, aparelhos/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 autorizadas pela Comissão do Concurso e/ou em situações determinadas em lei.** (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, réguas, 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 **41** serão desconsideradas.

9. Ao terminar a prova, entregue a FOLHA DE RESPOSTAS ao Fiscal da sala.

10. A duração da prova é de **três horas (3h)**, 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 utilizar os 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.

HOSPITAL DE CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS

Boa prova!

01. Considere as seguintes afirmações sobre a classificação atual dos defeitos congênitos da glicosilação (CDGs) (Ng *et al.*, 2024).

I - CDGs são divididos em categorias conforme a etapa da via de glicosilação afetada (ex: N-glicosilação, O-glicosilação, lise de glicanos etc.).
II - A nomenclatura atual utiliza o gene + sufixo "-CDG", como PMM2-CDG.
III- Os CDGs são considerados doenças autossômicas recessivas.

Quais estão corretas?

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

02. As esfingolipidoses são um grupo de doenças lisossômicas decorrentes da deficiência de enzimas envolvidas na degradação de esfingolipídios. Considerando a via metabólica dos esfingolipídios, assinale a alternativa correta.

(A) A deficiência de β-galactosidase leva ao acúmulo de gangliosídeo GM2, causando a doença de Tay-Sachs.
(B) A deficiência de α-L-iduronidase leva ao acúmulo de globosídeos, resultando na doença de Fabry.
(C) A deficiência de glicocerebrosidase leva ao acúmulo de ceramidas, causando a doença de Krabbe.
(D) A deficiência de Arilsulfatase A leva ao acúmulo de sulfatídeos urinários, causando a leucodistrofia metacromática.
(E) A deficiência de ceramidase leva ao acúmulo de galactosilceramida e glicosilceramida, causando a doença de Gaucher.

03. Analise as afirmações abaixo e assinale-as com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso), considerando os biomarcadores laboratoriais associados às doenças lisossômicas.

( ) A Lyso-Gb1 é um biomarcador utilizado no diagnóstico e monitoramento da doença de Gaucher.
( ) O Lyso-Gb3 é o principal biomarcador plasmático utilizado na gangliosidose GM1.
( ) O tetrassacarídeo de glicose (Glc4) é um biomarcador associado ao acúmulo de glicogênio e é usado no acompanhamento da doença de Pompe.
( ) O acúmulo de sulfatídios é característico da doença de Niemann-Pick tipo C.
( ) O Lyso 509 é um biomarcador utilizado na doença de Fabry, especialmente em triagens e confirmação diagnóstica.

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

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

04. Pacientes com distúrbios do metabolismo da galactose ou frutose desenvolvem sintomas clínicos após a ingestão de lactose ou frutose/sacarose, respectivamente. A presença de substâncias redutoras na urina é o primeiro sinal importante para o diagnóstico. Os metabólitos galactose-1-fosfato e frutose-1-fosfato, que se acumulam na galactosemia clássica e na intolerância hereditária à frutose, são particularmente tóxicos para fígado, rins e cérebro. As enzimas deficientes nessas condições são _____ na galactosemia clássica e _____ na intolerância hereditária à frutose.

Assinale a alternativa que completa, correta e respectivamente, as lacunas do texto acima.

(A) galactose-1-fosfato uridil transferase – aldolase B
(B) galactoquinase, frutose-1,6 – bifosfatase
(C) galactose-1-fosfato uridil transferase, frutose-1,6 – bifosfatase
(D) galactose-1-fosfato uridil transferase – frutoquinase
(E) galactoquinase – aldolase B

05. Considere as seguintes afirmações sobre as mucopolissacaridoses.

I - A mucopolissacaridose tipo I (doença de Hunter) é causada pela deficiência da enzima α-L-iduronidase, levando ao acúmulo de dermatan sulfato e heparan sulfato.

II - A mucopolissacaridose tipo III (doença de Sanfilipo) é subdividida em IIIA/IIIB/IIIC/IIID, e as enzimas deficientes são respectivamente: heparan N-sulfamidase, α-N-acetilglicosaminidase, acetil-CoA-α-glicosaminide N-acetiltransferase e N-acetilglicosamina-6-sulfatase, e todas levam ao acúmulo de heparan sulfato.

III- A mucopolissacaridose tipo IV (doença de Morquio) é causada apenas pela deficiência da enzima β-galactosidase e tem acúmulo de queratan sulfato.

IV - A mucopolissacaridose tipo VI (Maroteaux-Lamy) é causada pela deficiência da enzima arilsulfatase B, resultando principalmente no acúmulo de dermatan sulfato.

Quais estão corretas?

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

06. A ictiose ligada ao cromossomo X é uma condição autossômica recessiva, caracterizada por descamação cutânea generalizada e simétrica, predominantemente nas extremidades, tronco e região cervical, entre outras manifestações clínicas. Qual é a enzima deficiente nesta condição?

(A) Heparan sulfamidase.
(B) Palmitoil peptidase.
(C) N-acetilgalactosamina-6-sulfatase.
(D) Isovaleril-CoA desidrogenase.
(E) Arilsulfatase C.

07. Todas as enzimas abaixo são medidas em pH ácido com substratos fluorogênicos, **EXCETO** uma delas. Assinale-a.

(A) Tripeptidil peptidase
(B) Iduronato sulfatase
(C) Arilsulfatase A
(D) N-acetilglicosamina-6-sulfato sulfatase
(E) Hexosaminidases

08. Sobre os mecanismos fisiopatológicos das doenças lisossômicas (DLs), analise as afirmativas a seguir e assinale-as com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

( ) Os lisossomos atuam exclusivamente na degradação de macromoléculas, sem participação em processos de sinalização celular ou controle de homeostase.
( ) O acúmulo de substratos dentro dos lisossomos pode desencadear inflamação, morte celular e disfunção orgânica.
( ) Em muitas DLs, macrófagos e monócitos são as principais células afetadas devido ao seu papel na fagocitose e no catabolismo celular.
( ) As DLs resultam apenas de acúmulo primário de substratos, não ocorrendo armazenamento secundário.
( ) Pesquisas recentes indicam que mecanismos patogênicos das DLs também estão envolvidos em doenças neurodegenerativas comuns, como Alzheimer e Parkinson.

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

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

09. Algumas doenças lisossômicas podem ser causadas por mutações em mais de um gene, resultando em fenótipos semelhantes ou condições clinicamente relacionadas. Assinale a doença lisossômica que pode envolver mutações em mais de um gene.

(A) Gaucher
(B) α-manosidose
(C) Krabbe
(D) Gangliosidose GM2
(E) Doença de Fabry

10. Paciente do sexo masculino, 3 anos de idade, filho de pais não consanguíneos, previamente hígido ao nascimento, apresentou desenvolvimento neuropsicomotor inicial aparentemente normal até os 12 meses de vida. A partir dos 18 meses, observou-se regressão do desenvolvimento, com perda progressiva da linguagem previamente adquirida, dificuldade para deambular e diminuição da interação social. Os exames laboratoriais mostraram os seguintes resultados:

α-L-iduronidase: 48 nmol/h/mg proteína (VR: 27-171)
Iduronato sulfatase: 2,0 nmol/h/mg proteína (VR: 31-110)
Heparan sulfamidase: 0,5 nmol/h/mg proteína (VR: 5,5-24)
N-acetilgalactosamina-6-sulfato-sulfatase: 4,5 nmol/h/mg proteína (VR: 58-242)
Arilsulfatase B: 2,0 nmol/h/mg proteína (VR: 116-287)
β-galactosidase: 95 nmol/h/mg proteína (VR: 78-280)
Quitotriosidase: 82 nmol/h/mL (VR: 8,8-132)
Dosagem de glicosaminoglicanos: 341 µg Gags/mg creatinina (VR: 79-256)
Eletroforese de glicosaminoglicanos: presença de dermatan e heparan sulfato

Com base no conjunto dos exames acima, qual o provável diagnóstico?

(A) Mucolipidose.
(B) Mucopolissacaridose IVA.
(C) Deficiência múltipla de sulfatases.
(D) Mucopolissacaridose II.
(E) Inconclusivo, por problemas na integridade da amostra.

11. Sobre a Portaria GM/MS nº 7.293/2025, que altera o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no SUS, assinale a alternativa correta.

(A) A coleta do teste do pezinho deve ocorrer entre as 24 e as 48 horas de vida do recém-nascido, para garantir maior sensibilidade dos exames. Todo recém-nascido tem direito ao acesso à realização de testes de triagem neonatal.
(B) A delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, a cada dez anos, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no País, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no SUS.
(C) A busca ativa é o conjunto de ações realizadas entre o Serviço de Referência em Triagem Neonatal e a atenção primária ou hospitalar dos municípios, com objetivo de contactar as Unidades Básicas de Saúde, maternidades e os responsáveis legais pelo recém-nascido para confirmação diagnóstica ou laboratorial ou primeira consulta.
(D) Para integrar a Rede Nacional de Laboratórios Especializados em Triagem Neonatal, o Laboratório Especializado em Triagem Neonatal deverá realizar pelo menos 10.000 amostras/ano.
(E) Os Laboratórios Especializados em Triagem Neonatal devem disponibilizar os resultados em tempo oportuno, preferencialmente em meio eletrônico, no máximo em quinze dias úteis após o recebimento da amostra.

12. Com base nos critérios de Wilson and Jungner's (1968), segundo Dobrow *et al.* (2018), sobre a triagem neonatal, assinale a alternativa correta.

(A) Uma doença pode ser incluída em um programa de triagem mesmo que sua história natural seja parcialmente desconhecida, desde que exista um teste altamente sensível.
(B) A triagem pode ser recomendada mesmo quando não há tratamento eficaz disponível, pois o objetivo principal é identificar casos ocultos, não necessariamente intervir.
(C) A existência de um teste simples e barato não é considerada um critério essencial segundo os princípios originais.
(D) A incidência da doença não influencia a decisão de triagem, desde que exista tecnologia laboratorial disponível.
(E) A condição deve ter uma fase assintomática detectável, e o tratamento iniciado precocemente deve demonstrar benefício claro em comparação ao tratamento tardio.

13. Referente às glicogenoses (GSDs), numere a segunda coluna de acordo com a primeira, relacionando cada tipo de GSD à enzima deficiente correspondente.

(1) GSD I (doença de Von Gierke)
(2) GSD II (doença de Pompe)
(3) GSD III (doença de Cori / Forbes)
(4) GSD V (doença de McArdle)
(5) GSD VI (doença de Hers)

( ) Fosforilase muscular
( ) Amilo-1,6-glicosidase
( ) Fosforilase hepática
( ) Glicose-6-fosfatase
( ) α-1,4-glicosidase ácida

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

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

14. Segundo Makhamreh Mona *et al.* (2025), a hidropsia fetal não imune (HFNI) pode estar associada a diferentes etiologias, incluindo doenças lisossômicas. Considerando sua classificação, analise as afirmações a seguir.

I - A HFNI é caracterizada pelo acúmulo anormal de líquido em dois ou mais compartimentos fetais, como ascite, derrame pleural, derrame pericárdico e edema cutâneo generalizado.
II - Entre as doenças lisossômicas associadas à HFNI, a doença de Gaucher é considerada a causa mais frequente e é isoladamente responsável pela maioria dos casos descritos.
III- As doenças lisossômicas podem levar à hidropsia fetal não imune por mecanismos secundários, incluindo hepatoesplenomegalia com obstrução venosa, anemia, hipoproteinemia e disfunção cardíaca.

Quais estão corretas?

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

15. Uma criança do sexo masculino inicia, aos 3 anos de idade, quadro de regressão do desenvolvimento, com perda progressiva da linguagem e da marcha, associada a crises convulsivas e declínio cognitivo. Exames de imagem evidenciam atrofia cerebral difusa, e a avaliação oftalmológica mostra perda visual progressiva. A atividade da enzima tripeptidil peptidase foi de 1,5 nmol/h/mg proteína (VR: 93–521 nmol/h/mg proteína).
Com base nos achados clínicos e laboratoriais, qual é o diagnóstico mais provável?

(A) Doença ceroide do sistema nervoso central.
(B) Lipofuscinose ceroide neuronal tipo I.
(C) Lipofuscinose ceroide neuronal tipo II.
(D) Trimetilaminúria.
(E) Síndrome de Lesch-Nyhan.

16. Sobre os conceitos de enzimas e cinética enzimática, analise as afirmações a seguir.

I - A constante de Michaelis-Menten (Km) representa a afinidade da enzima pelo substrato, sendo que valores menores de Km indicam maior afinidade.
II - Quando a concentração de substrato é muito superior ao valor de Km, a velocidade da reação torna-se aproximadamente proporcional ao aumento da concentração de substrato.
III- A inibição não competitiva reduz a Vmax da reação enzimática, sem alterar o valor de Km.
IV - O pH ótimo de uma reação enzimática é sempre neutro (pH 7,0), independentemente da enzima ou do compartimento celular em que atua.

Quais estão corretas?

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

17. Sobre as situações em que erros inatos do metabolismo (EIM) devem ser considerados no diagnóstico diferencial, analise as afirmativas a seguir.

I - Erros inatos do metabolismo devem ser considerados em neonatos com doença inexplicada, grave ou progressiva, mesmo quando a gestação e o parto ocorreram sem intercorrências.

II - Em crianças com deterioração aguda do estado geral ou redução do nível de consciência, a suspeita de EIM é reforçada quando o quadro é precipitado por vômitos, febre ou jejum.

III- A presença de acidose metabólica ou hipoglicemia em pacientes sintomáticos afasta a hipótese de erro inato do metabolismo, devendo-se priorizar outras etiologias.

IV - A investigação de erros inatos do metabolismo deve ser considerada concomitantemente a outras hipóteses diagnósticas, não devendo ser postergada até a exclusão completa de causas infecciosas ou neurológicas.

Quais estão corretas?

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

18. As oligossacaridoses constituem um grupo de erros inatos do metabolismo caracterizados por defeitos na degradação das cadeias laterais de carboidratos complexos de glicoproteínas. Com base nesse conceito, assinale a alternativa que contém apenas doenças classificadas como oligossacaridoses.

(A) Fucosidose, α-manosidose, β-manosidose e doença de Schindler.
(B) Fucosidose, doença de Schindler, mucopolissacaridose tipo II e aspartilglicosaminúria.
(C) α-manosidose, β-manosidose, aspartilglicosaminúria e doença de Gaucher.
(D) Doença de Schindler, doença de Pompe, fucosidose e cistinose.
(E) α-manosidose, β-manosidose, cistinose e doença de Niemann-Pick tipo A.

19. Um menino de 2 anos é avaliado por quadro de baixo ganho de peso e estatura, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, hipospádia perineal, sindactilia de 2º e 3º pododáctilos em Y e dismorfismos faciais ao exame físico (microcefalia, olhos proeminentes, narinas antevertidas, retrognatia, orelhas proeminentes). Vem em uso de polietilenoglicol 4.000 para tratamento de constipação crônica. Os níveis de colesterol total estão reduzidos. A análise de 7-deidrocolesterol revela um aumento muito acentuado. Considerando as informações clínicas e laboratoriais apresentadas, o aumento do 7-deidrocolesterol é mais provavelmente devido à

(A) deficiência de 7-deidrocolesterol redutase (síndrome de Smith-Lemli Opitz).
(B) inibição medicamentosa da 7-deidrocolesterol redutase.
(C) heterozigose para variante patogênica em DHCR7.
(D) desmosterolose relacionada ao DHCR24.
(E) deficiência de esterol 27-hidroxilase (xantomatose cerebrotendinosa).

20. Um paciente do sexo masculino de 22 anos é avaliado por quadro de esplenomegalia, anemia, plaquetopenia e história prévia de osteonecrose do quadril. Um ensaio da quitotriosidase no plasma revela níveis mais de 100 vezes acima do limite superior de referência. Considerando o diagnóstico mais provável nesse cenário, qual dos seguintes ensaios enzimáticos tem maior probabilidade de auxiliar na definição do diagnóstico bioquímico?

(A) Esfingomielinase ácida.
(B) Lipase ácida.
(C) β-glicosidase.
(D) β-galactosidase.
(E) α-galactosidase.

21. Um lactente de três meses é avaliado por icterícia, insuficiência hepática e altos níveis de tirosina no sangue. É feita a dosagem de succinilacetona com o achado de níveis elevados em sangue e urina. Assinale o diagnóstico mais provável considerando as informações clínicas e os achados laboratoriais.

(A) Tirosinemia transitória do lactente.
(B) Tirosinemia tipo I (deficiência de fumarilacetoacetase).
(C) Tirosinemia tipo I (deficiência de tirosina aminotransferase).
(D) Tirosinemia tipo II (deficiência de tirosina aminotransferase).
(E) Tirosinemia tipo II (deficiência de fumarilacetoacetase).

22. A cromatografia de camada delgada de oligossacarídeos permite a triagem de diversos, mas não de todos os erros inatos do metabolismo dos oligossacarídeos e glicoproteínas. Em qual das seguintes condições é esperado um resultado normal na análise de oligossacarídeos por essa técnica, a menos que seja utilizado um eluente específico?

(A) Gangliosidose GM1.
(B) Gangliosidose GM2.
(C) α-manosidose.
(D) β-manosidose.
(E) Fucosidose.

23. Durante a execução do exame isoeletrofocalização da transferrina, é observado, após a focalização e revelação do gel, um aumento relativo das isoformas hipossialiladas da transferrina, com redução da fração tetrasialilada. Com base nos princípios da técnica e na interpretação do resultado, assinale a alternativa correta.

(A) O aumento das isoformas hipossialiladas indica menor número de resíduos de ácido siálico, resultando em migração para regiões de pH mais básico, podendo estar associado a distúrbios da glicosilação ou alcoolismo crônico.
(B) A técnica separa as isoformas da transferrina com base exclusivamente no peso molecular, sendo o padrão observado indicativo de hemólise da amostra.
(C) A presença de isoformas hipossialiladas ocorre apenas em amostras coletadas com anticoagulante EDTA, não tendo relevância clínica.
(D) A redução da fração tetrasialilada reflete degradação proteica da transferrina durante a corrida eletroforética, sem impacto no diagnóstico.
(E) O padrão observado indica aumento da carga negativa da transferrina, deslocando as isoformas para regiões de pH mais ácido do gel.

24. Um recém-nascido apresentou triagem neonatal positiva para galactose total elevada. Evoluiu, após introdução de leite, com icterícia, hepatomegalia e vômitos. Devido a limitações técnicas, a dosagem de galactose-1-fosfato não estava disponível. Foi realizada a avaliação da atividade da galactose-1-fosfato uridiltransferase (GALT) em eritrócitos, que mostrou atividade <5% do valor de referência. Com base nesse cenário, assinale a alternativa correta.

(A) A ausência da dosagem de galactose-1-fosfato inviabiliza o diagnóstico de galactosemia clássica, sendo necessária apenas a confirmação por teste molecular.
(B) A atividade de GALT inferior a 5% em eritrócitos, associada ao quadro clínico e à triagem alterada, é suficiente para confirmar galactosemia clássica, mesmo sem a dosagem de galactose-1-fosfato.
(C) A atividade enzimática reduzida pode indicar variante Duarte, que cursa com manifestações clínicas graves no período neonatal.
(D) A mensuração da galactose total elevada na triagem neonatal é específica para galactosemia clássica e dispensa testes enzimáticos confirmatórios.
(E) Na impossibilidade de dosar galactose-1-fosfato, o diagnóstico mais provável é deficiência de galactoquinase, uma vez que esta não altera a atividade da GALT.

25. Um menino de 2 anos é avaliado por apresentar macrocefalia e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, levantando-se a suspeita clínica de mucopolissacaridose tipo I (MPS I). Foi realizada análise enzimática em amostra sanguínea, que demonstrou atividades reduzidas da α-L-iduronidase e da β-galactosidase. A eletroforese de glicosaminoglicanos urinários não pôde ser interpretada devido à baixa concentração de creatinina na amostra analisada; entretanto, observou-se leve aumento na dosagem total de glicosaminoglicanos urinários. Com base nesses achados laboratoriais, assinale a alternativa correta.

(A) Esses resultados permitem estabelecer o diagnóstico bioquímico de gangliosidose GM1.
(B) A baixa concentração de creatinina urinária não representa interferente relevante, uma vez que foi possível detectar aumento na dosagem total de glicosaminoglicanos.
(C) Com base nesses achados, é possível estabelecer o diagnóstico bioquímico de mucopolissacaridose tipo I.
(D) A cromatografia de sulfatídios é o método indicado para auxiliar na elucidação desse diagnóstico.
(E) A presença de atividades reduzidas de α-L-iduronidase e β-galactosidase na mesma amostra sugere comprometimento da integridade da amostra.

26. Uma mulher de 19 anos vem a atendimento médico por dor abdominal aguda muito intensa, associada a confusão mental, hipertensão e hiponatremia. Considerando o quadro clínico apresentado, é solicitado um teste utilizando o reagente de Ehrlich, cujo resultado é normal. Entretanto, pela persistência dos sintomas e progressão do quadro clínico, um novo teste é solicitado no dia seguinte, com resultado positivo. Suspeitou-se que a amostra anterior tenha sido coletada e armazenada de forma inadequada. Qual dos seguintes fatores mais provavelmente explica o resultado falso-negativo no primeiro teste?

(A) Acúmulo de indóis na urina após armazenamento prolongado.
(B) Acúmulo de alfa-cetoácidos na urina após armazenamento prolongado.
(C) Exposição da amostra à luz visível por uso de frasco inadequado.
(D) Exposição da amostra a baixas temperaturas durante armazenamento.
(E) Coleta da amostra por sonda urinária.

27. Sobre o teste de atividade da α-galactosidase A, assinale a alternativa correta.

(A) O teste baseia-se na hidrólise de um substrato natural lipídico, sendo a leitura realizada por espectrofotometria de absorbância na faixa do visível.
(B) A atividade enzimática é geralmente medida utilizando substrato sintético fluorescente, com leitura após incubação em pH ácido adequado à enzima lisossomal.
(C) O teste é confiável tanto em homens quanto em mulheres heterozigotas, não havendo necessidade de confirmação molecular nos casos femininos.
(D) Amostras de soro são preferenciais em relação a leucócitos ou sangue impregnado em papel filtro, por apresentarem maior estabilidade enzimática.
(E) A deficiência de α-galactosidase A leva ao acúmulo primário de glicogênio nos lisossomos, semelhante ao observado na doença de Pompe.

28. Para o preparo de um tampão para o ensaio de uma enzima lisossômica, necessita-se dos seguintes sais: ácido cítrico e fosfato de sódio para preparar o tampão citrato-fosfato 50 mM pH 4,8.

Assinale a alternativa que apresenta, respectivamente, as quantidades de ácido cítrico e fosfato de sódio a serem pesadas para um volume de 100 mL de solução, considerando:
Peso molecular do ácido cítrico: 192,3 gramas.
Peso molecular do fosfato de sódio: 141,96 gramas.

(A) 0,192 gramas e 0,142 gramas
(B) 0,192 gramas e 0,709 gramas
(C) 0,961 gramas e 0,142 gramas
(D) 0,961 gramas e 0,709 gramas
(E) 1,923 gramas e 1,419 gramas

29. A doença de Krabbe é uma esfingolipidose caracterizada pela deficiência da enzima _____ e, na medida da atividade *in vitro*, o mais adequado é tamponar o meio com pH _____ para que aconteça de forma adequada a formação do produto final da reação.

Assinale a alternativa que preenche, correta e respectivamente, as lacunas do parágrafo acima.

(A) glicocerebrosidase – 10,3
(B) acetil-coA-glicosidase – 4,6
(C) N-acetil-galactocerebrosidase-6-sulfato – 6,1
(D) galactocerebrosidase – 5,2
(E) glicocerebrosidase – 5,5

30. A sialidose é tradicionalmente classificada como _____; entretanto, do ponto de vista bioquímico, caracteriza-se essencialmente como uma _____. Na sialidose, a enzima deficiente é a _____, cuja atividade é analisada em _____.

Assinale a alternativa que preenche, correta e respectivamente, as lacunas do parágrafo acima.

(A) esfingolipidose – oligossacaridose – esfingomielinase – fibroblastos
(B) mucolipidose tipo II/III – tetrassacaridose – mucolipidase – leucócitos
(C) mucolipidose tipo I – oligossacaridose – neuraminidase – fibroblastos
(D) esfingolipidose – tetrassacaridose – ß-galactosidase – fibroblastos
(E) mucolipidose tipo I – oligossacaridose – neuraminidase – leucócitos

31. Foi analisada a amostra de urina de um paciente do sexo masculino, 6 anos de idade, sob hipótese diagnóstica de mucopolissacaridose. Os achados laboratoriais foram os seguintes:

Dosagem de glicosaminoglicanos: 326 µg/mg de creatinina (valor de referência: 53-115).
Eletroforese de glicosaminoglicanos: presença de queratan sulfato.

Diante desses resultados, quais as enzimas que deveriam ser adequadamente analisadas em outra amostra biológica desse paciente?

(A) N-acetil galactosamina-6-sulfato-sulfatase e β-galactosidase.
(B) N-acetil galactosamina-6-sulfato-sulfatase e β-glicosidase.
(C) N-acetil galactosamina-4-sulfato-sulfatase e β-galactosidase.
(D) N-acetil glicosamina-6-sulfato-sulfatase e β-galactosidase.
(E) N-acetil glicosamina-4-sulfato-sulfatase e β-glicosidase.

32. Para a preparação de uma curva de Nitrocatecol com diferentes concentrações: 150 µM; 200 µM; e 500 µM, utiliza-se uma solução-mãe com concentração de 100 mM (7,75 mg de nitrocatecol em 500 µL de água reagente). Os volumes utilizados a partir da solução-mãe para uma preparação de 50 mL para cada concentração da curva são, respectivamente:

(A) 7,25 µL, 10,0 µL e 25,0 µL.
(B) 7,5 µL, 10,0, µL e 20,0 µL.
(C) 15,0 µL, 20,0 µL e 50,0 µL.
(D) 75 µL, 100 µL e 250 µL.
(E) 150 µL, 200 µL e 500 µL.

33. Assinale a alternativa que apresenta compostos glicosaminoglicanos que podem estar aumentados nas mucopolissacaridoses tipo IV e VI, respectivamente.

(A) Queratan sulfato e colágeno
(B) Colágeno e queratina
(C) Heparan sulfato e dermatan sulfato
(D) Ácido hialurônico e heparan sulfato
(E) Queratan sulfato e dermatan sulfato

34. O ciclo da ureia é essencial para a excreção de amônia, um subproduto tóxico do metabolismo de proteínas. Defeitos em enzimas do ciclo da ureia podem resultar em erros inatos do metabolismo, causando distúrbios graves. Com base no ciclo da ureia, assinale as afirmativas abaixo com **V** (verdadeiro) ou **F** (falso).

( ) A deficiência da ornitina transcarbamilase (OTC) em meninos geralmente leva a hiperamonemia grave e aumento de ácido orótico urinário.
( ) A citrulina é formada na mitocôndria, transportada para o citosol, onde se liga ao aspartato pela ação da enzima argininosuccinato liase.
( ) O ácido orótico é um importante metabólito a ser analisado, pois apresenta-se aumentado em todas as etapas do ciclo da ureia.
( ) A enzima arginase é responsável pela etapa final da síntese da ureia, clivando a arginina em ornitina e ureia.
( ) A ureia é excretada na urina, e a ornitina é transportada de volta para a mitocôndria.

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

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

35. A deficiência de biotinidase é um erro inato do metabolismo incluído na triagem neonatal. Considerando os aspectos bioquímicos, genéticos e clínicos dessa condição, assinale a alternativa correta.

(A) A deficiência da biotinidase decorre da redução da atividade da holocarboxilase sintetase, resultando em acidose metabólica restrita ao período neonatal.
(B) O diagnóstico precoce é fundamental; em caso de resultado alterado na triagem neonatal, o exame confirmatório é realizado através da análise molecular no gene *BTN1A.*
(C) É uma doença de herança autossômica dominante, caracterizada principalmente por episódios recorrentes de hipoglicemia hipocetótica.
(D) O tratamento é simples, de baixo custo, consistindo na suplementação oral diária de biotina por toda a vida. Com o tratamento adequado iniciado cedo, as crianças podem ter um desenvolvimento normal e evitar as complicações graves da doença.
(E) A terapia de reposição enzimática é indicada nos casos mais graves, em que há comprometimento neurológico.

36. Paciente do sexo feminino, 7 meses de idade, é levada à consulta por distensão abdominal progressiva e dificuldade para ganhar peso desde os primeiros meses de vida. A mãe refere hipotonia, redução da interação com o ambiente e perda de habilidades previamente adquiridas. Ao exame físico, observam-se hepatoesplenomegalia importante, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e infecções respiratórias de repetição. Fundoscopia evidencia mancha vermelho-cereja na mácula.
Exames laboratoriais mostraram discreta anemia e elevação de transaminases. Também foram realizados ensaios enzimáticos com os seguintes resultados:
β-glicosidase: 10 nmol/h/mg proteína (VR: 10-45)
Esfingomielinase: 0,1 nmol/h/mg proteína (VR: 0,74-4,9)
Quitotriosidase: 1,5 nmol/h/mL (VR: 8,8-132)
β-galactosidase: 81 nmol/h/mg proteína (VR: 78-280).

Com base nos quadros clínico e laboratorial apresentados, o diagnóstico é:

(A) doença de Niemann-Pick tipo A ou B.
(B) doença de Niemann-Pick C.
(C) doença de Gaucher tipo 2.
(D) gangliosidose GM1.
(E) doença de Tay-Sachs.

37. De acordo com o art. 53-A da Lei nº 8.080/1990, as atividades de apoio à assistência à saúde, que incluem os laboratórios de genética humana, são

(A) exclusivas do Estado, sendo vedada qualquer participação da iniciativa privada.
(B) livres à participação direta ou indireta de empresas ou de capitais estrangeiros.
(C) permitidas apenas a empresas brasileiras com sede no território nacional.
(D) consideradas serviços de baixa complexidade, sem relevância epidemiológica.
(E) vedadas ao capital estrangeiro, salvo em casos de doações de organismos internacionais.

38. No contexto da segurança e saúde no trabalho em serviços de saúde, a NR-32 define agentes biológicos, que são fundamentais para o gerenciamento de riscos em laboratórios de genética e biologia molecular. Segundo a norma, consideram-se agentes biológicos

(A) apenas bactérias, vírus e fungos patogênicos ao ser humano.
(B) substâncias químicas genotóxicas e radiações ionizantes emitidas por equipamentos.
(C) micro-organismos, geneticamente modificados ou não; as culturas de células; os parasitas; as toxinas e os príons.
(D) qualquer material perfurocortante, desde que esteja contaminado com sangue humano.
(E) somente os agentes biológicos pertencentes às classes de risco 3 e 4.

39. No contexto da Gestão de Qualidade e Biossegurança em Laboratórios de Genética, a RDC nº 36/2013 estabelece diretrizes para a segurança do paciente em serviços de saúde. Sobre a classificação de incidentes e eventos adversos, assinale a alternativa que descreve corretamente o conceito de evento adverso.

(A) É qualquer evento ou circunstância que poderia ter resultado, mas não resultou, em dano desnecessário à saúde.
(B) Refere-se ao incidente que resulta em dano à saúde do paciente.
(C) Representa o conjunto de valores, atitudes e competências que determina o comprometimento com a gestão da segurança.
(D) É a falha em executar um plano de ação conforme pretendido ou a aplicação de um plano incorreto, sem necessariamente gerar dano.
(E) Trata-se de uma consequência inerente ao tratamento ou procedimento diagnóstico, prevista em literatura e devidamente informada.

40. De acordo com a NR-32, em todos os postos de trabalho onde exista a possibilidade de exposição a agentes biológicos, como em laboratórios clínicos, o empregador e o trabalhador devem observar certas regras no que diz respeito aos equipamentos de proteção individual (EPIs), descartáveis ou não, e às vestimentas de trabalho. Com base na norma, assinale a alternativa correta.

(A) O uso de calçados abertos é permitido, desde que o trabalhador utilize propés como proteção.

(B) O fornecimento de vestimentas de trabalho adequadas e de EPIs é uma obrigação do empregador, que pode descontar do empregado o ônus referente aos materiais descartáveis.

(C) É vedado aos trabalhadores deixar o local de trabalho com os equipamentos de proteção individual (EPIs) e as vestimentas utilizadas em suas atividades laborais.

(D) O uso de adornos, como anéis e pulseiras, é permitido desde que estejam devidamente cobertos pelas luvas de procedimento.

(E) O uso de luvas de proteção substitui a necessidade da lavagem das mãos, desde que estas sejam calçadas sobre a pele íntegra e sem lesões.