



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 específica 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 a uma 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 polícia 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 das 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 broncoalveolar 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 dada 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)_n 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)_n 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 distorções.
- (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 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, β -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 guiará 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 coriônicos 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 α -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