



## FICHA DE AVALIAÇÃO – PROVA PRÁTICA ORAL

**CANDIDATO:** \_\_\_\_\_

### Caso 1

Paciente de 11 anos foi encaminhada por seu endocrinologista, com quem iniciou investigação por baixa estatura. Mãe G1P1. pré-natal sem alterações. parto vaginal a termo. PN: 2800. CN: 46cm. Apgar 9/9. DNPM adequado. Nunca se hospitalizou. Telarca aos 9 anos. Pubarca aos 10a. Pais jovens e não consanguíneos. Estatura do pai: 176cm (p50), Estatura da mãe: 167cm (p75). Ao exame físico, observa-se baixa estatura proporcionada, estatura 130cm (<p3), peso 27kg (p3), pescoço curto, cúbito valgo. Tanner M2P2. Genitália externa feminina, sem massas palpáveis. Sobre este caso, responda:

- 1. Qual a conduta inicial adequada, incluindo a propedêutica complementar, para esta paciente?**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Considerou a estatura alvo para confirmar baixa estatura	(+0,20)	
Incluiu cariótipo (0,30), imagem pélvica (0,20) e RX IO (0,10)	(+0,60)	
Mencionou a necessidade de descartar causas não genéticas (0,10)	(+0,20)	
<b>Penalidade</b>		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

- 2. Como deve ser esclarecido o resultado do cariótipo e quais as condutas a serem empregadas conforme o resultado?**



Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Identificou a presença de cromossomo Y (0,20) e do mosaicismo (0,20)	(+0,40)	
Reconheceu a inversão do cromossomo 9 como polimorfismo	(+0,20)	
Explicou sobre o risco de malignidade (0,20), por isso a necessidade de retirada das gônadas (0,20).	(+0,40)	
<b>Penalidade</b>		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

## Caso 2

Menino com oito anos de idade é encaminhado para avaliação por quadro iniciado aos sete anos, caracterizado inicialmente por dificuldade de aprendizagem e agitação psicomotora, interpretada à época como hiperatividade. Na evolução, apresentou agravamento do distúrbio do comportamento, convulsões, perda progressiva de habilidades motoras e de compreensão da linguagem.

Na consulta, a família mostra um exame de ressonância cerebral realizada há um mês.

Ao levantar os antecedentes da família, obtém-se o seguinte heredograma.

Considerando as informações do caso, a respeito do diagnóstico e da investigação

- 1. Cite a principal hipótese diagnóstica e dois exames complementares que podem ser solicitados para confirmar a hipótese realizada.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Citou Adrenoleucodistrofia ligada ao X (ALD-X)	(+0,40)	
Citou a dosagem de ácidos graxos de cadeia muito longa (ou VLCFA) (0,30) e Sequenciamento do gene ABCD1 ou sequenciamento do gene da ALD-X (0,30)	(+0,60)	
<b>Penalidade</b>		



Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

**2. Qual orientação deve ser dada aos pais a respeito do diagnóstico e a existência de terapia modificadora da história natural da doença?**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Confirmou o diagnóstico da ALD-X	(+0,40)	
Explicou que a alteração em heterozigose para leucodistrofia metacromática não explica o quadro do paciente – condição de portador	(+0,20)	
Explicou que não há terapia modificadora indicada em virtude do estágio da doença	(+0,20)	
Citou que em caso de diagnóstico precoce, há indicação de transplante de células hematopoiéticas	(+0,20)	
<b>Penalidade</b>		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

**Caso 3**

Paciente encaminhada para avaliação por história de múltiplos pólipos intestinais. Refere ter feito uma colonoscopia aos 39 anos por história de câncer colorretal em mãe. A primeira colonoscopia mostrava 8 pólipos. Paciente não trouxe dados de



histopatologia. No segundo e terceiro exames de colonoscopia foram identificados vários pólipos, paciente não trouxe os exames nem histopatologia. O quarto exame foi realizado este ano que também foram vistos pólipos, mas que ainda não buscou o resultado. Refere a história familiar representada no heredograma.

**1. Qual a principal hipótese diagnóstica e a conduta mais indicada para possibilitar o adequado aconselhamento genético?**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Identificou a possibilidade de síndrome de Lynch	(+0,50)	
Considerou testar a mãe da paciente ou a prima que está viva como primeiro familiar	(+0,50)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

Após finalizar a consulta, a secretária vem contar que o marido da paciente ficou aguardando na sala de espera e contou para a secretária que a paciente é adotada e não conhece a família biológica, mas a paciente não sabe sobre esta história e está emocionalmente impactada pelo diagnóstico de câncer na família. A família sabe da adoção e contou para o marido, mas não querem contar para a paciente. Paciente retorna na consulta, após alguns meses, trazendo seus registros de colonoscopia e o exame genético de sua mãe adotiva:

**2. Qual análise adequada dos resultados apresentados? Informe também se houver indicação de exame complementar para a paciente neste momento.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Assinalou que a variante identificada na mãe explica o quadro da família e confirma o diagnóstico da síndrome de Lynch na mãe adotiva.	(+0,30)	
Considerou que o fenótipo da paciente é de polipose atenuada (com	(+0,30)	



diagnóstico diferencial entre os genes MUTYH e APC )		
Recomendou painel de câncer hereditário (0,20) de síndromes de cólon ou MUTYH/APC (0,20)	(+0,40)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

#### Caso 4

Um homem de 36 anos é avaliado por história de instabilidade de marcha e incoordenação motora com piora progressiva de início aos 29 anos. A história familiar revela vários familiares com instabilidade de marcha. A mãe do probando, de ascendência açoriana, faleceu aos 50 anos após engasgo com alimento e tinha um “andar de bêbado”. Ao exame físico, observa-se nistagmo horizontal em ambos os olhos, disdiadococinesia, dismetria e hipertonia espástica em membros inferiores. A sensibilidade vibratória é preservada. A marcha é predominantemente espástica, em tesoura. Traz imagem de ressonância magnética demonstrando atrofia cerebelar e discreta atrofia da medula espinhal cervical.

- 1. Cite a principal hipótese diagnóstica e informe qual teste genético (com técnica específica) é o mais indicado para confirmá-la.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Considerou a SCA3 a principal hipótese	(+0,50)	
Considerou técnica que incluía análise de expansão, p. ex. painel de SCAs por expansão ou expansão de SCA3.	(+0,50)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	



**2. Após o diagnóstico estabelecido, descreva como deveria ser o aconselhamento do paciente em relação ao risco de sua prole e à testagem dos filhos.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Informou risco de 50% para cada descendente de familiar afetado	(+0,20)	
Reconheceu que o teste do filho de 16 anos (sintomático) será um teste diagnóstico.	(+0,40)	
Citou que o teste no filho de 12 anos seria um teste preditivo, por isso, deve-se aguardar sua maioridade.	(+0,40)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,00)</b>	

**Caso 5**

Paciente do sexo masculino, 5 anos, encaminhado à Genética Clínica por atraso global do desenvolvimento e distúrbio comportamental (dificuldade de concentração e interação social). Mãe negou intercorrências pré e perinatais. Foi avaliado por neuropediatra que além do importante atraso global do desenvolvimento considerou o diagnóstico de transtorno do espectro autista. O probando é filho único de casal jovem e não consanguíneo. Não há outras comorbidades descritas na sua história pessoal e familiar. Exame dismorfológico evidenciou epicanto discreto, sobrancelhas arqueadas e prega de transição palmar à esquerda. Mãe traz o resultado de cariótipo solicitado pelo neuropediatra.

**1. Interprete o resultado do cariótipo e cite demais exames que possam complementar a avaliação genética.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pont do Candidato
Reconheceu que o cariótipo exhibe aumento de heterocromatina no Y	(+0,20)	



(0,10) e que não tem relação com o fenótipo (0,10)		
Citou a possibilidade de seguir a investigação com aCGH (0,20), testar X frágil (0,20) e exoma (0,20)	(+0,60)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>0,80</b>	

**2. Interprete os resultados apresentados e informe o risco de recorrência na irmandade.**

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pont do Candidato
Reconheceu que o resultado do aCGH e X frágil estão normais	(+0,20)	
Reconheceu que o resultado do exoma estabelece o diagnóstico genético	(+0,60)	
Explicou que o evento “de novo” torna o risco de recorrência baixo	(+0,40)	
<b>Penalidade</b>		
<b>Incluiu alguma informação claramente equivocada</b>	<b>(-0,40)</b>	
		<b>TOTAL</b>
<b>Pontuação Final</b>	<b>(1,20)</b>	