SBGM Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

Concurso para obtenção do Título de Especialista em Genética Médica – 2022

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

PROVA TEÓRICO PRÁTICA

(2ª Fase)

Campinas, 12 de novembro de 2022.

CANDIDATO: _____

SBGM Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

INSTRUÇÕES

Trata-se da Prova Teórico Prática: composta de 10 (dez) questões discursivas com subitens. Para cada questão será projetada uma imagem da qual serão dirigidos os questionamentos.

- Esta prova é composta de 10 (dez) questões e seus subitens.
- Para cada questão há um subitem "a" e um subitem "b";
- Observe a(s) imagem(ns) projetada(s);
- Cada slide com as imagens referentes a cada questão será projetado por 3 minutos e a duração total da prova é de 30 minutos.
- Escreva cada resposta no local apropriado da folha de respostas anexa;

Boa prova.

CANDIDATO: _____

QUESTÃO	RESPOSTAS
1	Sobre um lactente encaminhado ao médico geneticista para avaliação por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor associado a dismorfias craniofaciais, responda:
	a- Qual o resultado de seu cariótipo apresentado nas imagens? TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 8 EM MOSAICO ou 47,XY,+8[20]/46,XY[10]
	b- Cite a anomalia de membro, destacada na imagem b, que corrobora com o diagnóstico. PADRÃO DE SULCO PLANTAR - SULCOS PLANTARES PROFUNDOS - TRÊS SULCOS PLANTARES
2	As imagens a seguir apresentam pacientes com deficiência intelectual, microcefalia, baixa estatura, dismorfias faciais e cardiopatia congênita. Trata-se de criança adotada, sem história familiar conhecida. Seus exames de SNP array e exoma completo tem resultados normais. Responda:
	a- Qual é o diagnóstico provável? SÍndrome de Alcool Fetal - SAF - Embriopatia pelo Álcool
	a- Cite duas dismorfias faciais evidentes nas imagens que façam parte dos critérios diagnósticos da sua hipótese. Dois dos seguintes: Lábio superior fino, fenda palpebral estreita, filtro apagado
3	Ao avaliar neonato, você detecta que suas medidas antropométricas estão todas acima do Z score +2. As fotos clínicas seguem:
	a- Qual é o diagnóstico provável? Sd Beckwith - Wiedemann
	b- Cite dois exames que devem ser incluídos no follow-up que terão impacto na sua sobrevida. Alfa-fetoproteína e/ou USG abdome e/ou USG ap. urinário e/ou RNM abdome e/ou Dosagem urinária de Ca/Creatinina.
4	Solicitada avaliação de recém-nascido com fenda palatina, membros encurtados, encurvamento dos membros inferiores, pés tortos e ambiguidade genital. Cariótipo: 46,XY. Analise as imagens e responda:

	a- Qual é o diagnóstico provável? Displasia Campomélica
	a- Qual é o gene envolvido na etiologia do quadro descrito? SOX9
5	Paciente do sexo masculino, 10 anos, apresenta: baixa estatura, desenvolvimento neurológico preservado, comprometimento articular (dor e limitação articular nos ombros e no quadril), síndrome do túnel do carpo, espessamento de valvas aórtica e mitral, opacidade de córnea. Ensaios enzimáticos: - Em plasma: aumento de 5 a 10 vezes da atividade de diversas hidrolases; - Em leucócitos (alfa-iduronidase, iduronato 2-sulfatase, galactosamina 6-sulfato sulfatase, beta-galactosidase, arilsulfatase B, β-glicuronidase, α e β-manosidase): todas normais. Analise as imagens e responda:
	a- Qual é a principal hipótese diagnóstica? Mucolipidose OU Mucolipidose III
	b- Considerando a principal hipótese diagnóstica, há terapia específica para tratamento da doença? Não
6	Adolescente encaminhado por estatura limítrofe, adinamia, episódios de epistaxe e dor em região lombar. Tem histórico de fratura na articulação coxofemoral direita durante partida de futebol. Após consulta com geneticista, fez avaliação para doença metabólica.
	a- Qual teste bioquímico que confirmaria a sua hipótese diagnóstica? Dosagem de beta-glicosidase OU Dosagem de glicocerebrosidase OU Lyso-GB1 OU Ensaio enzimático para doença de Gaucher
	b- Cite o achado de cada imagem (a, b e c) que reforça a sua hipótese a. Esplenomegalia ou Hepatoesplenomegalia b. Deformidade em frasco de Erlenmeyer OU infiltração óssea (se citar alteração diafisária/metafisária de forma inespecífica, considerar metade) c. Célula de Gaucher OU macrófagos com depósitos lisossomais OU "foam cell"

7	Um recém-nascido é avaliado por dificuldade respiratória, hipotonia global, com acometimento da face. O exame físico de sua mãe exibe o achado do vídeo.
	a- Qual é o diagnóstico mais provável? Distrofia Miotônica de Steinert OU Distrofia Miotônica tipo 1
	b- Qual é o mecanismo mutacional dessa condição? Mutação por expansão OU Expansão CTG OU Expansão de trinucleotídeos
8	Lactente, 3 meses de vida, apresentando hipotonia global, ausência de reflexos tendinosos profundos e dificuldade respiratória. O vídeo a seguir apresenta um dos achados do exame neurológico.
	a- Qual o achado neurológico apresentado no vídeo? Fasciculação OU Fasciculação de língua
	b- Cite o exame genético que deve ser solicitado para confirmar o diagnóstico. MLPA para SMN1 OU PCR para SMN1 OU MLPA para AME.
9	Paciente masculino, 42 anos, com diagnóstico de câncer colorretal aos 38 anos e incontáveis pólipos em intestino grosso observados após colectomia total. Observe a imagem.
	a- Descreva o achado da imagem Osteomas OU Tumores Ósseos
	b- Cite **dois tumores malignos** de alto risco de ocorrência neste paciente Câncer de tireóide E/OU Hepatoblastoma E/OU Ca de pâncreas E/OU Câncer de duodeno E/OU meduloblasoma E/OU Câncer de vias biliares E/OU Câncer de estômago E/OU Cancer de SNC.
10	Criança, 3 anos, desenvolvimento neuropsicomotor normal. Observe a imagem abaixo.
	a- Descreva o achado. Aniridia
	b- Qual tumor pode ser associado a esta condição? Tumor de Wilms