

**Concurso para obtenção do
Título de Especialista em Genética Médica – 2026**



PROVA TEÓRICO PRÁTICA

São Luis, 02 de Setembro de 2026

Questão 1

Casal jovem e não consanguíneo, sem história familiar de malformações. Identificadas malformações em ultrassonografia morfológica de 2 trimestre. A gestação evoluiu com óbito fetal intra-uterino. Optaram por realizar necrópsia.

Na necrópsia foi identificado polidactilia, mielomeningocele, comunicação interventricular e holoprosencefalia.

- Descreva o achado identificado pela seta branca.
- Qual o diagnóstico mais provável?





A. Prosbócida ou ciclopia

B. Síndrome de Patau

Referência

Smith Recognizable Patterns of Human Malformation

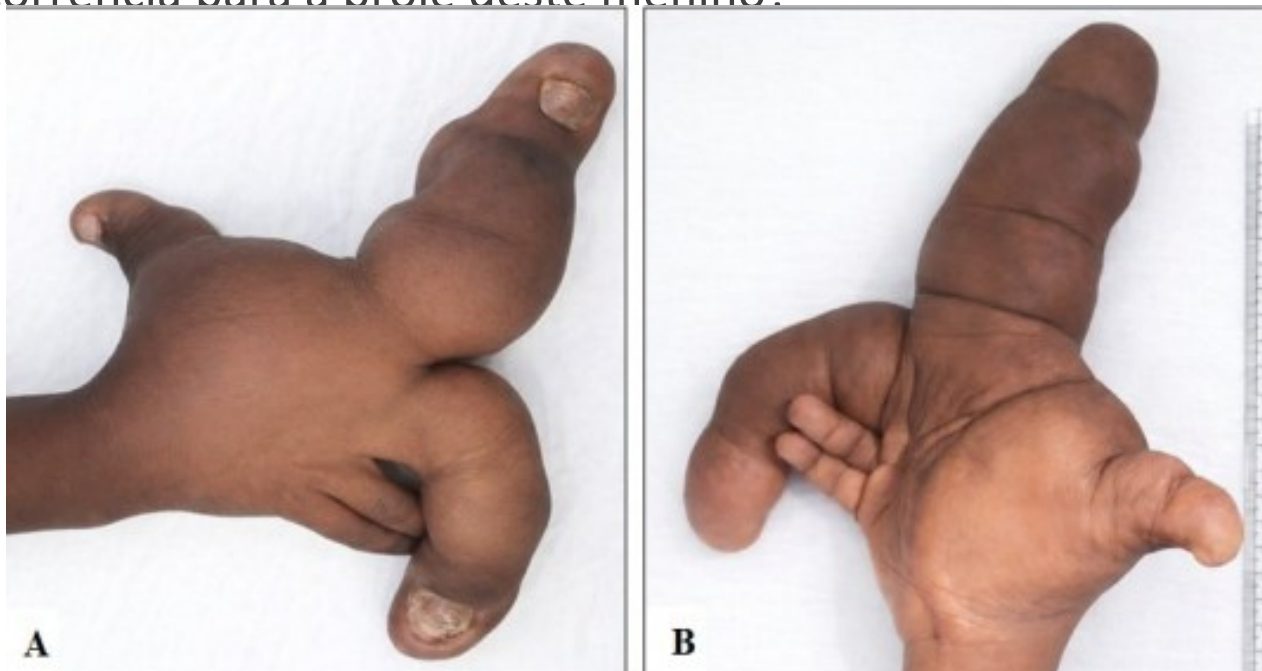
Imagem

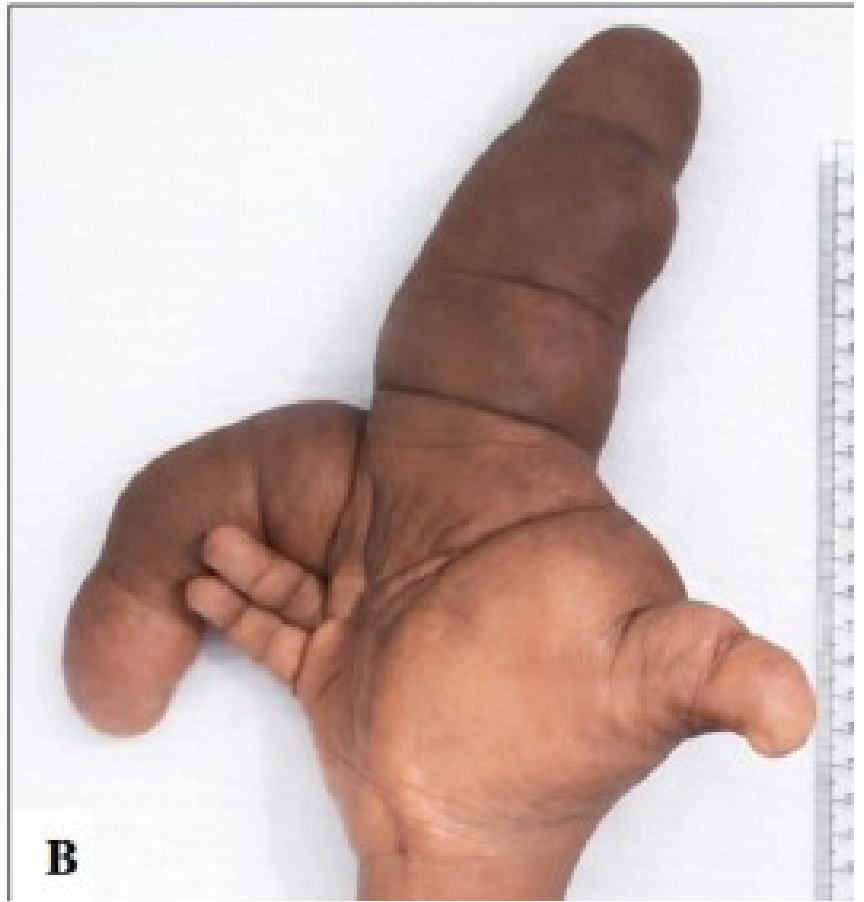
Kollu R, Kotamraju S, Uligada S, Varunya M. Fetal cyclopia, prosbocis, holoprosencephaly, and polydactyly: a case report with review of literature. Cureus. 2023;15(2):e34567

Questão 2

Menino, 8 anos, encaminhado pelo achado da foto. Desenvolvimento neuropsicomotor dentro do esperado para a idade, sem outras dismorfias ou malformações.

- A. Descreva o achado.
- B. Considerando o diagnóstico mais provável, qual o risco de recorrência para a prole deste menino?





- A. Macroactilia
- B. Desprezível.

Fonte: Gebresilassie MY, Mehammed AH, Mohammed MA, Farah AA, Midekso ND, Beshir HB, Midekso HD, Nega WB. Macrodystrophia lipomatosa of the index and Middle fingers with median nerve fibrolipomatous hamartoma: a case report. BMC Pediatr. 2026;

Questão 3

Menina, 8 meses, com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A ressonância de crânio mostra a seguinte imagem:



- A. Descreva o sinal observado
- B. Qual a principal hipótese diagnóstica a ser levantada?



- A. Sinal do dente molar
- B. Síndrome de Joubert

Gafner et al. Hydrocephalus associated with molar tooth sign: a distinct subtype of Joubert syndrome. Dev Med Child Neurol. 2024; 66(&): 948-957.

Questão 4

Menina, 2 anos, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e déficit de crescimento e ganho ponderal. Observe a imagem do seu exame clínico.



- A. Qual o diagnóstico mais provável?
- B. Qual o padrão de herança desta condição?



A. síndrome Cornelia de Lange

B. Autossômico dominante ou ligada ao X (se colocar só ligado ao X, considerar metade).

Ascaso A et al. Cornelia de Lange Spectrum. Ann Ped. 2024; 100:352-362.

Questão 5

Paciente com história de atraso motor na infância, tem deficiência intelectual leve.
Os achados do exame físico são observados nas imagens A e B.

A. Qual a principal hipótese diagnóstica?

B. Descreva os achados da imagem B.



Imagem A



Imagem B

Imagem A



Imagem B



- A. Síndrome de Apert
- B. Sindactilia total

Tiwari A, Agrawal A, Pratap A, Lakshmi P, Narad R. Apert syndrome with septum pellucidum agenesis. Singapore Med J. 2007; 48(2):e62.

Questão 6

Alterações vertebrais são pistas para diagnósticos de síndromes. Descreva os achados vertebrais das imagens A e B.



Imagem A



Imagem B



Imagem A



Imagem B

Gabarito

- A. Vértebra em borboleta
- B. Platispondilia

Slouma M, Cheour E, Elleuch M. Vértebra em borboleta. Acta Med Port. 2016; 29(7-8):491-491.

Bansal T, Sahu A, Kale SS. A Complete Clinical Spectrum of Morquio Syndrome. Neurol India 2024;72:692-3.

Questão 7

Masculino, 18 anos, antecedente de colestase neonatal, diarreia crônica a partir dos 2 anos e catarata diagnosticada aos 7 anos. Há dois anos apresentando lesão de aumento progressivo mostrado na imagem.

- A. Qual o diagnóstico mais provável?
- B. Qual o padrão de herança?





Gabarito A: Xantomatose cerebrotendínea

Gabarito B: Autossômica recessiva

Referência das figuras e teórica:

Cerebrotendinous xanthomatosis. Indian Journal of Orthopaedics. 2013;47(2):200-203.

doi:10.4103/0019-5413.108918

Acesso: Open Access / CC-BY-NC-SA

Questão 8

Neonato de 18 dias de vida é avaliado por apresentar macrosomia associada a dismorfias com histórico de exérese de neuroblastoma adrenal. Não há registro de diabetes gestacional. Com base neste caso, responda:

- A. Qual a principal suspeita diagnóstica?
- B. Cite dois achados morfológicos presentes nas imagens que favorecem este diagnóstico?





Gabarito:

A. Síndrome de Beckwith Wiedemann

B. Macroglossia, hérnia umbilical, ear creases, hemangioma.

Referência:

Elefante P, Spedicati B, Faletra F, Pignata L, Cerrato F, Riccio A et al. Beckwith-Wiedemann syndrome and twinning: case report and brief review of literature. It J Pediatr. 2023; 49:127-130.

Questão 9

Feminino, 17 meses, encaminhada por fácies infiltrado e atraso do DNPM. Traz exames de imagem mostrados nas figuras, e tem dosagem da atividade da enzima alfa-L-iduronidase muito abaixo do limite inferior da normalidade.

- A. Cite um dos achados radiológicos relacionados ao diagnóstico, observados na Figura 1 ou Figura 2.
- B. Qual o diagnóstico da paciente?



Figura 1

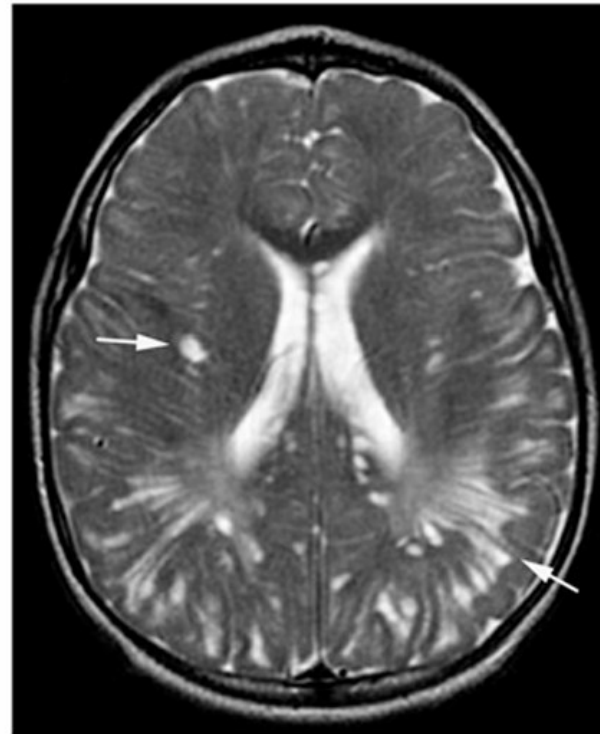
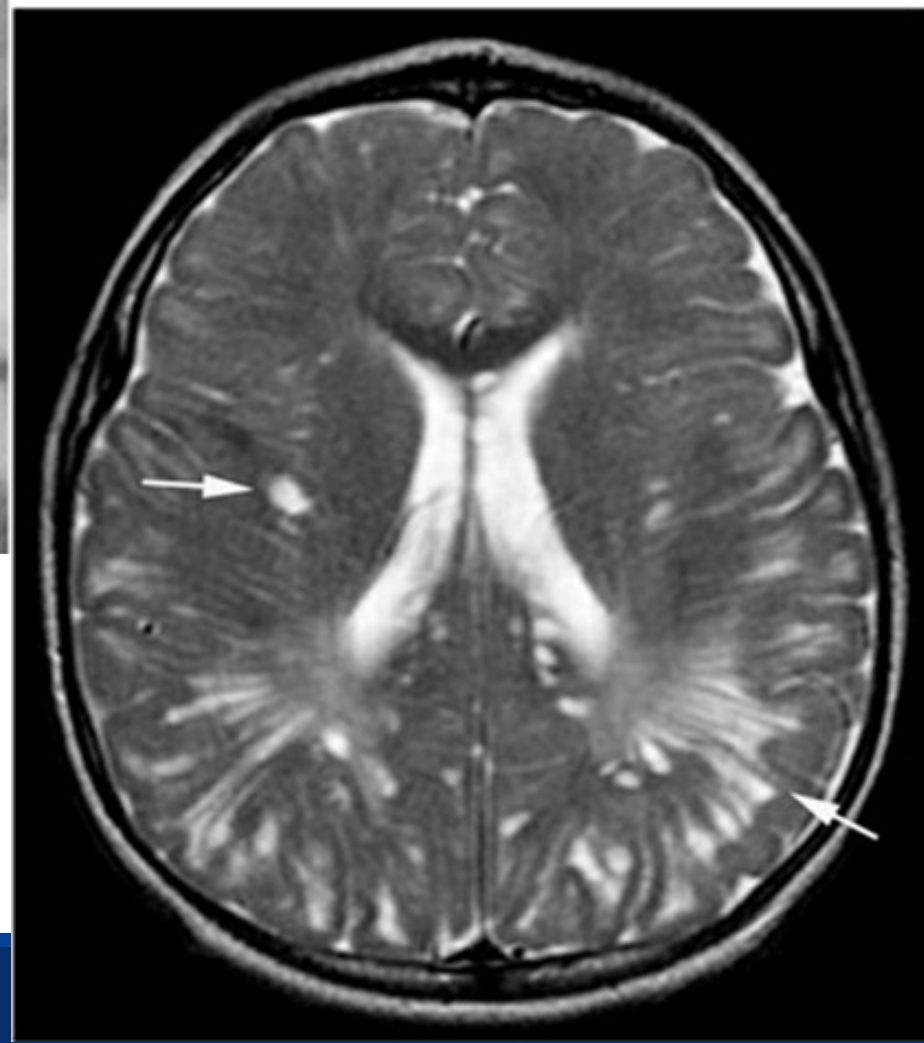


Figura 2



Figura 1

Figura 2



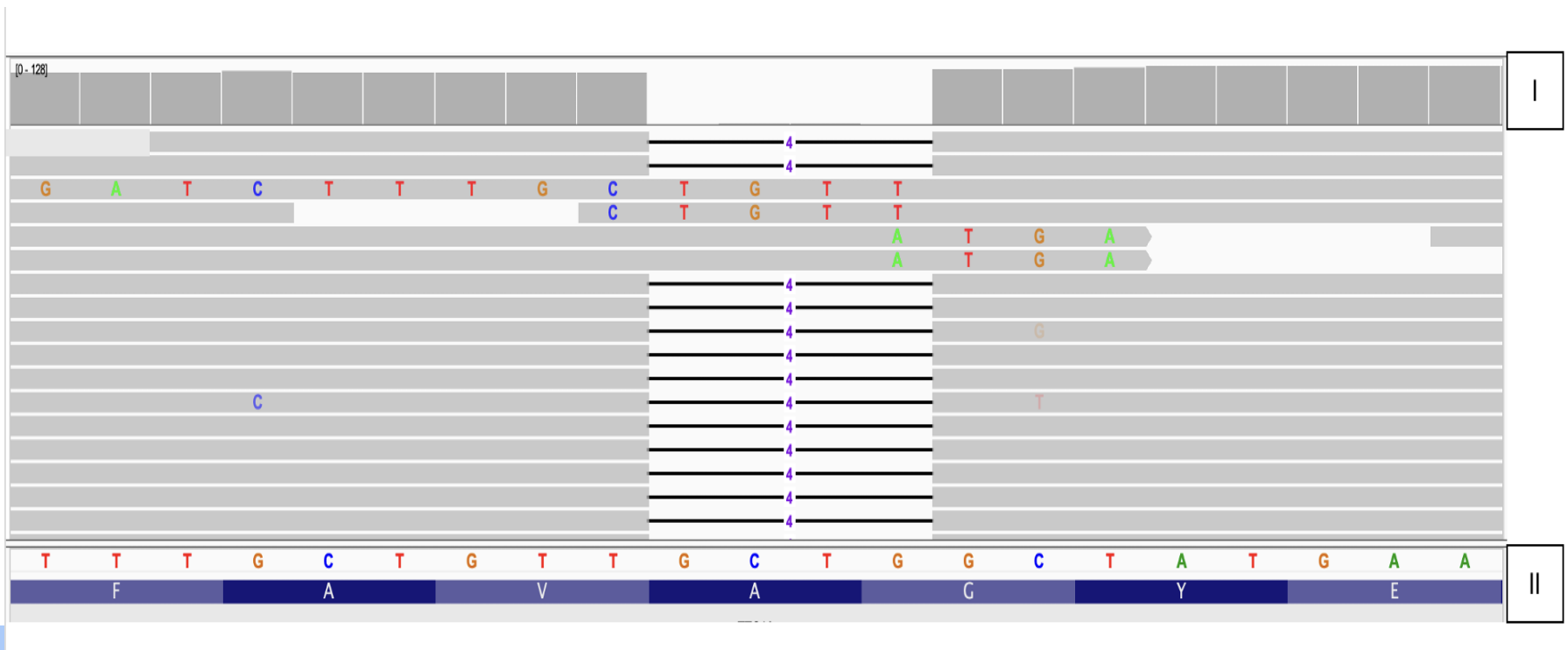
Gabarito A: Sela túrcica em “J”; aceitar também alargamento de sela túrcica.

Gabarito B: Mucopolissacaridose tipo I fenótipo Hurler, ou mucopolissacaridose tipo I grave (aceitar também “severa”); Se responder só MPS I, considerar metade do valor da questão. A paciente tem desvio fenotípico facial precoce além do envolvimento de SNC com atraso do DNPM também precoce, que caracteriza o fenótipo Hurler.

Referência da figura: Parker EI, Xing M, Moreno-De-Luca A, Harmouche E, Terk MR. Radiological and clinical characterization of the lysosomal storage disorders: non-lipid disorders. Br J Radiol. 2014 Jan;87(1033):20130467. doi: 10.1259/bjr.20130467. Epub 2013 Nov 14. Erratum in: Br J Radiol. 2014 Mar;87(1035):20149002. PMID: 24234586; PMCID: PMC3898971.

Referência teórica: Clarke LA. Mucopolysaccharidosis Type I. 2002 Oct 31 [Updated 2025 Dec 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1162/>

A. Qual o tipo de variante observada na figura?
B. Qual a zigosidade desta variante?



- A. Variante de deleção de 4 bases ou variante do tipo *frameshift*.
- B. Homozigose

**Concurso para obtenção do
Título de Especialista em Genética Médica – 2026**



PROVA TEÓRICO PRÁTICA

São Luis, 02 de Setembro de 2026.