



SBGM Sociedade Brasileira de
Genética Médica e Genômica

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

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

PROVA TEÓRICA

São Luis, 01 de setembro de 2026.

CANDIDATO: _____

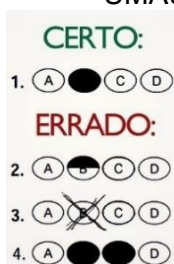
INSTRUÇÕES

Trata-se da prova teórica: composta de 80 (oitenta) questões de múltipla escolha, com 04 (quatro) alternativas cada, abordando temas de Genética Básica e Genética Clínica.

A nota da prova teórica será calculada com base na pontuação total de acertos obtidos e convertida para a escala de 0,00 a 10,00 (zero a dez).

Serão reprovados os candidatos que tiverem resultado nulo (0,0) nas etapa de prova múltipla escolha, multimídia ou oral.

- Esta prova é composta de 80 (oitenta) questões de múltipla escolha com quatro alternativas cada.
- Existe apenas uma alternativa correta para cada questão.
- Utilize os espaços do caderno de questões para as anotações e rasuras que achar necessário.
- A prova será corrigida pela folha de respostas (gabarito) e não serão aceitas rasuras ou uso de corretivo.
- O gabarito deve ser preenchido com caneta preta ou azul, assinalando apenas UMA alternativa e preenchendo totalmente o campo conforme orientação abaixo:



- Marcação em X, preenchimento parcial ou preenchimento de mais do que uma alternativa anula a questão respondida dessa forma, portanto, preste atenção para evitar tais erros.
- O gabarito é único e não será substituído em caso de erros de preenchimento.
- Boa prova.

O caso a seguir será usado nas questões 1 e 2.

Paciente masculino, 8 anos, com deficiência intelectual leve e dificuldades persistentes de aprendizagem. Ao exame físico, observam-se baixa estatura, polegares e hálux alargados, angulação radial dos polegares, fendas palpebrais com obliquidade inferior, hipoplasia de aletas nasais e nariz com columela proeminente. Os pais também referem que o paciente já foi submetido à exérese de duas lesões cutâneas, ambas evoluindo com cicatrizes exuberantes. Além disso, novas lesões semelhantes surgiram espontaneamente na região esternal e no dorso, mesmo sem história de trauma significativo.

1. Com base no diagnóstico sindrômico mais provável, qual das seguintes manifestações compõe o quadro clínico desta condição?

- A. Predisposição à formação de queloides.
- B. Fragilidade cutânea intensa com cicatrização atrófica e pele hiperextensível.
- C. Calcificações ectópicas progressivas de tecidos moles durante a infância.
- D. Formação de úlceras induzida pela exposição a raios ultravioleta.

2. Em relação à hipótese diagnóstica do caso acima, assinale a alternativa CORRETA:

- A. A maioria dos casos é causada por variantes patogênicas bialélicas nos genes *CREBBP* ou *EP300*, sendo a transmissão predominantemente autossômica recessiva.
- B. O diagnóstico molecular é confirmado na presença de uma variante heterozigótica patogênica em *CREBBP* ou *EP300*, ou por deleção heterozigótica na região 16p13.3, mesmo na ausência de todas as manifestações clínicas.
- C. Aproximadamente 90% dos casos apresentam variantes patogênicas em *EP300*, enquanto apenas 10% apresentam variantes em *CREBBP*.
- D. A presença de variantes de significado incerto (VUS) em *CREBBP* ou *EP300* é suficiente para estabelecer o diagnóstico da condição descrita no caso clínico em pacientes com fenótipo sugestivo.

3. A embriopatia pelo Zika vírus faz parte da Síndrome Congênita do Zika Vírus (SCZ). O vírus atravessa a placenta e ataca o tecido cerebral fetal, destruindo e interrompendo o desenvolvimento dos neurônios, o que resulta em um crânio desproporcionalmente menor (microcefalia) e danos cerebrais severos. (<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/z/zika-virus>). Qual o defeito estrutural que foi descrito?

- A. Displasia
- B. Malformação
- C. Deformação
- D. Disrupção

4. Lactente está em consulta e apresenta poucas pregas em palmas das mãos e plantas dos pés, além prega palmar única bilateral e profunda. Qual condição pré-natal está associada a esse achado?

- A. Polidrâmnio
- B. Borda amniótica
- C. Redução da movimentação fetal
- D. Insuficiência placentária



5. Sobre a Síndrome de Cornelia de Lange é correto afirmar:
- A. O refluxo gastroesofágico é uma complicação muito frequente e seu manejo proativo é essencial, visto que causas respiratórias (incluindo aspiração e pneumonias) representam a principal causa primária de mortalidade na síndrome.
 - B. O déficit de crescimento marcante que leva à baixa estatura proporcional inicia-se, na forma clássica, no período pós-natal, sendo comum que os pacientes apresentem peso e comprimento adequados ao nascimento.
 - C. A deficiência intelectual na forma clássica é tipicamente leve, observando-se que a linguagem expressiva desses indivíduos é caracteristicamente menos comprometida do que a linguagem receptiva.
 - D. As anomalias de membros superiores são raras, contudo, quando presentes, manifestam-se predominantemente na forma de macromelia e polidactilia pré-axial.
6. Um médico geneticista avalia uma família cujo heredograma revela três homens, em três diferentes gerações, interligados por mulheres, afetados por um distúrbio do neurodesenvolvimento caracterizado por deficiência intelectual moderada a grave e atraso global do desenvolvimento. A avaliação minuciosa dos afetados não revela distúrbios faciais específicos, anomalias congênitas maiores, macrocefalia, macroorquidia, nem características comportamentais que configurem um fenótipo classicamente reconhecível. Há histórico de uma tia materna com insuficiência ovariana aos 40 anos. Considerando o PCDT de deficiência intelectual, assinale a alternativa correta:
- A. Realizar testes moleculares gene-específicos em série, iniciando pelos genes ligados ao X mais prevalentes na população.
 - B. Solicitar o teste molecular para a Síndrome do X Frágil para os homens afetados.
 - C. Solicitar cariótipo em banda G de alta resolução para buscar translocações ou inversões estruturais envolvendo o cromossomo X.
 - D. Indicar o sequenciamento do exoma.
7. Criança de 3 anos, previamente hígida, evolui com regressão da linguagem e início de crises epiléticas mioclônicas de difícil controle. Progressivamente apresenta ataxia e perda de habilidades adquiridas. Exame de fundo de olho sem alterações. RNM de crânio evidencia atrofia cerebral e cerebelar, redução do volume de substância cinzenta e hipersinal da substância branca periventricular. O tratamento indicado para a hipótese diagnóstica é:
- A. Terapia de reposição enzimática intratecal.
 - B. Transplante de medula óssea alogênico.
 - C. Hormônio adrenocorticotrófico ou prednisolona em altas doses.
 - D. Inibidor de mTOR (Everolimo) e vigabatrina.
8. Menina de 12 anos é encaminhada por baixa estatura e atraso puberal. Ao exame, apresenta pescoço alado, tórax em “escudo”, cúbito valgo e nevos hiperocrômicos disseminados. À ausculta cardíaca, observa-se sopro sistólico ejetivo no foco aórtico. Qual a cardiopatia é mais frequentemente detectada?
- A. Comunicação interventricular
 - B. Comunicação interatrial
 - C. Tetralogia de Fallot
 - D. Válvula aórtica bicúspide
9. Lactente encaminhado para avaliação por desvio congênito da escápula para cima, confirmado por radiografia. Qual o nome correto deste achado?
- A. Anomalia de Klippel-Feil
 - B. Anomalia de Sprengel
 - C. Diastematomyelia
 - D. Espondilólise

10. Menino 4 anos, atraso dos marcos motores e de fala. Ainda fala poucas palavras com comunicação pobre. Ao exame tem hipotonia facial, boca em tenda, hipertelorismo ocular, nariz pequeno, hipospádia, microcefalia de início pré-natal. Triagem neonatal, cariótipo em banda G e pesquisa de amplificação em *FMR1* por PCR foram normais. Filho de pais não consanguíneos e o irmão da mãe, atualmente com 30 anos, tem deficiência intelectual aparentemente isolada. Qual o diagnóstico mais provável?

- A. Síndrome de alfa-talassemia ligada ao X
- B. Síndrome de Aarskog (displasia faciogenital do *FGD1*)
- C. Síndrome KBG
- D. Síndrome de X-frágil

11. Você é chamado a avaliar um recém-nascido com malformação do membro superior. Após exame físico criterioso, você considera improvável a possibilidade de tratar-se de embriopatia por talidomida e conclui que achados laboratoriais hematológicos poderão auxiliar a formular melhor as suspeitas diagnósticas. Qual das alternativas apresenta os achados de exame físico do bebê?

- A. Defeito de redução longitudinal do membro superior direito com provável agenesia radial e ausência de polegar.
- B. Defeito de redução transversal do membro superior esquerdo no nível das falanges com anéis de constrição perceptíveis.
- C. Defeito de intercalar de ambos os membros superiores em um padrão compatível com focomelia.
- D. Defeito de redução longitudinal e simétrico de ambos os membros superiores em um padrão de ectrodactilia.

12. Um casal procura atendimento com sua primeira gestação em curso. As imagens obstétricas apresentaram possível malformação grave do sistema nervoso central do feto, sugerindo polimicrogria, sem alterações de crescimento ou em outros sistemas. Por isso, foi encaminhado exoma do DNA fetal obtido a partir de amniocentese. Com base neste cenário, marque a alternativa que contenha o mais provável resultado do exame molecular.

- A. O resultado do exoma será normal porque este tipo de defeito, quando de natureza genética, costuma estar associado a malformações múltiplas.
- B. Variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene *PTEN* (phosphatase and tensin homolog) explicariam o quadro do feto.
- C. O resultado do exoma será normal porque este tipo de defeito costuma ser causado por alterações cromossômicas numéricas, não detectáveis por NGS.
- D. Variante patogênica em heterozigose no gene *TUBB2B* (tubulina beta-2b) explicaria o quadro do feto.

13. Ao avaliar um lactente com artrogripose de múltiplas articulações, você observa as seguintes alterações faciais: boca extremamente pequena e franzida, lábios finos e contraídos com filtro labial superior longo e bem desenvolvido, bochechas proeminentes e fronte larga. Marque a alternativa que contém informações corretas sobre artrogripose e que melhor se relaciona com o quadro descrito.

- A. O quadro descrito sugere causa neuromuscular materna em virtude dos achados craniofaciais e a artrogripose deve acometer grandes articulações.
- B. O caso descrito sugere deformação causada por oligoâmnio, portanto, sem causa genética primária e a artrogripose deve ser de grandes articulações.
- C. O quadro descrito é compatível com síndrome de Freeman-Sheldon, de herança dominante e a artrogripose do caso deve ser de acometimento distal.
- D. O caso descrito sugere natureza ambiental, as articulações tanto proximais quanto distais devem estar acometidas.

14. Criança de 4 anos com múltiplas máculas café-com-leite (>6) maiores que 5 mm. Ela apresenta desenvolvimento neuropsicomotor normal e o seu exame oftalmológico não identificou hamartomas de íris. O exame físico dos genitores foi normal. Qual critério abaixo auxilia na definição diagnóstica?

- A. Macrocefalia
- B. Escoliose acentuada (≥ 20 graus)
- C. Múltiplas lesões hiperreflexivas de coróide
- D. Astrocitomas subependimários de células gigantes

15. Mariana é uma criança de 6 anos cuja mãe referiu desenvolvimento adequado durante os primeiros meses de vida. Seguiu-se estagnação do desenvolvimento e após perda dos marcos obtidos com interrupção do crescimento cefálico; iniciaram crises convulsivas e movimentos repetitivos das mãos, as quais já não tem uso funcional. Qual a principal suspeita diagnóstica e gene associado.

- A. Leucodistrofia metacromática, *ARSA*.
- B. Síndrome de Rett, *MECP2*.
- C. Adrenoleucodistrofia, *ABCD1*.
- D. Síndrome de Aicardi-Goutières, *TREX1*.

16. Em uma criança com deficiência intelectual, microcefalia, baixo peso e baixa estatura, qual das características relacionadas abaixo sugere o diagnóstico de síndrome de Mowat-Wilson?

- A. Doença de Hirschprung
- B. Múltiplos cistos hepáticos
- C. Hipoplasia de eixo radial
- D. Agenesia pulmonar

17. Criança de 6 meses previamente hígida inicia crises focais motoras recorrentes, com evolução para atraso do desenvolvimento. Apresenta mancha vinho do porto em região frontal desde o nascimento, assim com glaucoma de olho esquerdo. Além disso, apresenta duas máculas café-com leite em abdômen e 1 mácula acrômica em dorso. RNM de crânio evidencia lesão após realce sugestiva de angiomatose. Qual a hipótese diagnóstica?

- A. Neurofibromatose do tipo 1
- B. Esclerose tuberosa
- C. Hipomelanose de Ito
- D. Sturge-Weber

O caso clínico a seguir será utilizado nas questões 18 e 19.

18. Menino, 1 ano, admitido pela emergência com quadro de febre, prostração e secreção nasal. Sem intercorrências na gestação, parto ou período neonatal, dados antropométricos do nascimento adequados para a idade. Tem atraso do desenvolvimento motor e apenas grita. Nos exames da admissão observaram vértebra em sanduíche, anemia e plaquetopenia. PCR em swab nasal positivo para influenza A. Por conta dos achados, o estudo radiológico foi complementado e identificou aumento difuso de densidade óssea em ossos longos, crânio e coluna. No exame físico nota-se desaceleração do crescimento e perímetro cefálico acima de p97. Não precisou de suporte ventilatório e estava evoluindo bem do quadro respiratório quando, no terceiro dia de internação, apresentou crise convulsiva.

Qual a hipótese diagnóstica mais provável?

- A. Osteopetrose relacionada ao gene *TCIRG1*
- B. Anemia de Fanconi
- C. Displasia óssea esclerosante relacionada ao *SOST*
- D. Síndrome de Camurati-Engelman

19. Considerando o principal diagnóstico do quadro clínico apresentado, qual dos achados abaixo é o responsável pelas crises convulsivas?

- A. Fosfatase alcalina baixa
- B. Magnésio elevado
- C. Fósforo baixo
- D. Cálcio baixo

20. Assinale a alternativa que indica uma complicação observada na síndrome do X-frágil:

- A. Oligospermia
- B. Dilatação de aorta
- C. Doença celíaca
- D. Nefroblastoma

21. Durante a investigação de uma criança com alteração de neurodesenvolvimento, crises convulsivas, obesidade e braquidactilia, foi iniciada avaliação com a realização do cariótipo que resultou: 45,XY,der(15;15)(q10;q10). Após cariotipagem dos pais, confirmou-se que o cromossomo derivativo foi herdado. Com a suspeita clínica de síndrome de Prader Willi, marque a alternativa que contém o exame capaz de confirmar o diagnóstico.

- A. Sequenciamento do exoma com técnica long-read.
- B. MS-MLPA para a região 15q11-13.
- C. Painel NGS (short-read) para síndrome reconhecíveis.
- D. Cariótipo com FISH para região 15q11-13

22. RN masculino, 10 dias de vida, filho de casal não consanguíneo, apresenta-se assintomático e recebe o resultado da triagem neonatal expandida com aumento expressivo de C3 (Propionilcarnitina). Qual condição materna deve ser investigada como diagnóstico diferencial?

- A. Esteatose hepática ou síndrome HELLP
- B. Tratamento de hipertireoidismo com propiltiouracil
- C. Uso de prednisona há dois meses
- D. Deficiência de vitamina B12

23. A ocorrência de múltiplas regiões de homozigose (ROH) restritas a um único cromossomo, identificadas por análise de SNP-array, pode ser compatível com:

- A. Heterodissomia uniparental
- B. Resgate monossômico
- C. Consanguinidade parental
- D. Rearranjo estrutural intracromossômico

24. De acordo com as diretrizes do American College of Medical Genetics and Genomics, assinale a alternativa CORRETA sobre a investigação laboratorial da dissomia uniparental (UPD) e dos distúrbios de *imprinting* genômico:

- A. Ensaios de metilação, como MS-PCR e MS-MLPA, identificam perfis anormais em regiões diferencialmente metiladas utilizando a amostra do paciente, e requerem a análise conjunta de marcadores polimórficos de DNA para estabelecer a distinção entre uma UPD e um defeito primário de imprinting.
- B. O microarray cromossômico com sondas de SNPs confirma a origem parental das formas de dissomia uniparental por meio da identificação de extensas regiões de homozigosidade na amostra isolada do probando.
- C. A identificação de extensas regiões de homozigosidade distribuídas em múltiplos cromossomos diferentes no microarray cromossômico evidencia a ocorrência de múltiplos eventos simultâneos de UPD no mesmo paciente.
- D. A detecção de UPD por meio de algoritmos computacionais a partir de dados de genotipagem de trios no sequenciamento de exoma constitui um diagnóstico clínico definitivo, substituindo a necessidade de validação por outros ensaios.

25. Homem de 22 anos é avaliado por tosse produtiva crônica desde a infância, associada a episódios recorrentes de bronquite e pneumonias, com necessidade frequente de antibióticos e melhora apenas parcial dos sintomas. Relata história de sinusite crônica e múltiplas otites na infância. Ao exame físico, apresenta estertores crepitantes e roncos difusos persistentes. A tomografia de tórax evidencia bronquiectasias predominantes em lobos médios e inferiores, associadas a espessamento de paredes brônquicas e impação mucosa. Teste de triagem neonatal e do suor foram normais. Qual a complicação reprodutiva é esperada?

- A. Azoospermia obstrutiva
- B. Azoospermia não-obstrutiva
- C. Oligoastenozoospermia
- D. Oligoteratozoospermia

26. Masculino, 6 anos, tem o diagnóstico de autismo com déficit intelectual grave e foi encaminhado pelo pediatra para investigação por história familiar positiva de autismo. Ao exame apresenta perímetro cefálico $>+2DP$, estatura $>+2DP$, fronte ampla e proeminente, dolicocefalia, rarefação capilar frontotemporal, fendas palpebrais oblíquas para baixo, face longa e estreita e proeminência de região mentoniana. Qual o padrão de herança da principal hipótese do diagnóstico?

- A. Ligado ao X
- B. Herança mitocondrial
- C. Autossômico dominante
- D. Autossômico recessivo

27. A probabilidade de dois indivíduos terem genes idênticos, herdados de um ancestral comum, independentemente de determinarem fenótipos normais ou alterados é o que baseia a análise de um dos coeficientes que impactam o equilíbrio de Hardy Weinberg. Marque a alternativa que o contém.

- A. Coeficiente de migração
- B. Coeficiente de herdabilidade
- C. Coeficiente de consanguinidade
- D. Coeficiente de deriva genética

28. Uma criança de 7 anos é levada ao pronto atendimento com dor abdominal intensa recorrente há 1 ano, com múltiplos episódios de pancreatite aguda. A mãe refere que desde os primeiros anos de vida a criança apresenta “sangue leitoso” em exames laboratoriais. Os pais negam consanguinidade e não têm história de doença cardiovascular precoce. Ao exame físico apresenta xantomas eruptivos em nádegas e superfícies extensoras, hepatoesplenomegalia leve e IMC normal. Os seus exames laboratoriais demonstram triglicerídeos: 3.500 mg/dL (VR: até 150 mg/dL), colesterol total: discretamente elevado; HDL baixo, LDL não significativamente elevado, além de glicemia normal. A principal hipótese diagnóstica é:

- A. Sitosterolemia
- B. Lipodistrofia generalizada congênita
- C. Síndrome da quilomicronemia familiar
- D. Hipercolesterolemia familiar homozigótica

29. Homem de 23 anos é encaminhado para avaliação por dilatação da raiz da aorta associada a história de asma, rinite alérgica e episódios de dor abdominal recorrente desde a infância. Ao exame físico, apresenta hipertelorismo ocular discreto, úvula bífida, pectus excavatum e hiper mobilidade articular leve. Angiotomografia revela tortuosidade arterial difusa envolvendo vasos cervicais e abdominais e o exame oftalmológico foi normal. A principal hipótese diagnóstica é:

- A. Síndrome de Marfan
- B. Síndrome de Loyes-Dietz
- C. Síndrome de Shprintzen-Goldberg
- D. Síndrome de Ehlers Danlos vascular

30. A trombocitopenia-agenesia de rádio (TAR) é um exemplo de condição genética de herança autossômica recessiva com padrão não mendeliano (herança composta). Estudos funcionais sugeriram que indivíduos afetados apresentam redução parcial da expressão do gene *RBM8A*. É condição molecular necessária para manifestação do fenótipo:

- A. Ocorrência bialélica de variantes hipomórficas no gene *RBM8A*.
- B. Ocorrência bialélica de variantes amórficas no gene *RBM8A*.
- C. Ocorrência em trans de uma variante hipomórfica e uma variante neomórfica no gene *RBM8A*.
- D. Ocorrência em trans de uma variante hipomórfica e uma variante amórfica no gene *RBM8A*.

31. Paciente masculino, sem desvios fenotípicos, com azoospermia identificada durante a investigação de infertilidade conjugal. Os exames de sangue mostram elevação de FSH e LH com testosterona abaixo do limite inferior. O resultado mais provável de cariótipo para este paciente é:

- A. 46,XX [20]
- B. 46,XY [20]
- C. 47,XYY [20]
- D. 47,XXY [20]

32. Casal jovem, não consanguíneo e sem desvios fenotípicos vem para atendimento por duas perdas gestacionais de primeiro trimestre. Qual dos resultados abaixo descritos explicaria este quadro?

- A. 46,XY,der(21;21)(q10;q10)
- B. 46,XX,inv(9p)
- C. 46,XY,Yqh+
- D. 46,XX[20]/45,XX,der(13;14)(q10;q10)[30]

33. Paciente de 30 anos, masculino, filho de casal consanguíneo, tem o diagnóstico de transtorno do espectro autista (SIC), e nunca fez nenhum exame para investigar a etiologia pois a família não tinha acesso ao serviço de saúde. Não apresenta desvios fenotípicos. Não toma nenhum medicamento ou faz tratamento específico. Assinale o exame que deve ser incluído na investigação laboratorial inicial do caso:

- A. Dosagem da fenilalanina
- B. Dosagem de alfa-manosidase
- C. Dosagem da atividade esfingomielinase ácida
- D. Dosagem da arilsulfatase B

34. Um casal, ambos saudáveis e sem história familiar conhecida de doenças genéticas, procura aconselhamento genético antes de engravidar. É oferecido rastreamento de portadores (carrier screening) baseado em painel Tier 3 do ACMG. Os resultados mostram que ambos são portadores de uma variante patogênica no mesmo gene associado a uma doença autossômica recessiva grave, de início na infância e com impacto significativo na qualidade de vida. Após receberem o resultado, o casal opta por realizar fertilização in vitro com teste genético pré-implantacional (PGT-M), selecionando embriões não afetados. Qual conceito está sendo exemplificado pelo impacto do resultado do teste na conduta do casal?

- A. Validade analítica do teste genético
- B. Validade clínica da variante identificada
- C. Utilidade clínica do rastreamento de portadores
- D. Sensibilidade do teste para variantes raras

35. Gestante com diagnóstico de epilepsia desde a infância, em seguimento irregular. Relata uso contínuo de anticonvulsivante durante toda a gestação, sem ajustes recentes. Realizou ultrassonografia morfológica com 20 semanas, que evidenciou mielomeningocele, com a presença do sinal do limão e da banana. Qual medicação antiepiléptica está mais associada ao defeito congênito subjacente?

- A. Ácido valproico
- B. Carbamazepina
- C. Levetiracetam
- D. Lamotrigina

Sobre o exame não invasivo de triagem pré-natal, responda as próximas duas questões

36. Segundo recomendação do ACMG, é correto afirmar que:

- A. A taxa de falso-positivo para trissomias de 13 ou 18 é menor do que 0,5%.
- B. A sua realização é recomendada após 12 semanas completas de gestação.
- C. A sensibilidade para rastreamento de trissomia do 21 varia de acordo com a idade materna.
- D. Nos casos em que uma cardiopatia foi identificada, deve-se incluir o rastreamento para a microdeleção 22q11.

37. Qual dos seguintes fatores provavelmente afeta a capacidade analítica do exame?

- A. Idade materna avançada
- B. Translocação robertsoniana, 45, XY, der(13,21) (q10;q10), no pai
- C. Alto índice de massa corporal materna (IMC)
- D. Gravidez anterior com trissomia 21

38. Uma gestante com diagnóstico de fenilcetonúria apresenta níveis elevados de fenilalanina devido a controle metabólico inadequado durante a gestação. Essa condição está associada ao aumento do risco de ocorrência de qual das seguintes alterações para a progênie?

- A. Polidactilia pós-axial
- B. Microtia bilateral
- C. Macrosomia fetal
- D. Microcefalia

39. Ao avaliar um casal consanguíneo em planejamento reprodutivo, há o relato de um familiar com diagnóstico de anemia falciforme. O casal deseja saber as chances dos filhos apresentarem o mesmo diagnóstico do familiar. Assinale a alternativa correta em relação a este cenário.

- A. O risco do primeiro filho do casal apresentar anemia falciforme é igual ao risco populacional, uma vez que nenhum dos indivíduos do casal é afetado.
- B. A consanguinidade do casal não impacta a estimativa de risco, uma vez que a taxa de pacientes com traço falcêmico na população é muito baixa.
- C. O risco de o casal transmitir ao filho a condição familiar só é real se ambos apresentarem traço falcêmico, o que pode ser o caso, considerando a história familiar.
- D. Se o filho deste casal receber diagnóstico de anemia falciforme deverá ser considerada a suspeita de falsa paternidade.

40. Casal consanguíneo imigrante da República Democrática do Congo, com história familiar negativa, questiona sobre o benefício da realização investigação da surdez genética de seu primeiro filho que está com 1 dia de vida, no “Teste do Pezinho” da rede privada que lhe foi oferecido. Qual a resposta correta a ser dada?

- A. Há benefício em fazê-lo, pois o teste analisa sete genes relacionados à síndrome de Waardenburg, causa comum de perda auditiva sindrômica autossômica dominante.
- B. Há benefício em fazê-lo, pois o teste investiga alterações patogênicas no gene *GJB2*, que está relacionado à maioria dos casos de surdez não sindrômica de herança autossômica recessiva.
- C. Não há benefício em fazê-lo, pois o teste analisa três genes relacionados à surdez não sindrômica de herança ligada ao X.
- D. Não há benefício em fazê-lo, pois alterações bialelicas no gene analisado não têm representatividade como causa de surdez não sindrômica na população de origem do casal.

41. Paciente 10 anos com litíase renal recorrente. Qual das doenças abaixo deve ser investigada neste caso?

- A. Cistinúria
- B. Doença de Alport
- C. Síndrome de Lowe
- D. Síndrome unha-patela

42. Escolar, masculino, 8 anos, está em consulta de triagem para investigação de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico, notada presença de mancha vermelho cereja no exame de fundo de olho e paralisia do olhar vertical. Considerando a principal hipótese do diagnóstico, qual exame deve ser solicitado?

- A. Dosagem da beta-glicosidase plasmática
- B. Dosagem da esfingomielinase ácida em plasma
- C. Teste de Filipin
- D. Dosagem da atividade da hexosaminidase A em plasma

Utilize o caso abaixo para as questões 43 e 44.

Uma lactente de 4 meses é trazida ao pronto-socorro com história de há 2 semanas de dificuldade alimentar progressiva, vômitos recorrentes e letargia. Os pais relatam que a criança nasceu pequena para a idade gestacional. Ao exame físico, apresenta palidez acentuada, hipotonia e microcefalia. Os exames laboratoriais revelam:

- Hemoglobina: 7,2 g/dL (VR: 10-14 g/dL)
- VCM: 105 fL (VR: 70-86 fL)
- Vitamina B12 sérica: 350 pg/mL (VR: 200-900 pg/mL)
- Ácido metilmalônico plasmático: marcadamente elevado
- Homocisteína plasmática: marcadamente elevada
- Metionina plasmática: diminuída

43. Qual é o diagnóstico mais provável?

- A. Deficiência nutricional de vitamina B12
- B. Defeito do metabolismo intracelular da cobalamina tipo C
- C. Acidemia metilmalônica isolada.
- D. Deficiência de metilenotetrahidrofolato redutase

44. Considerando o diagnóstico mais provável para o caso, qual é o tratamento de primeira escolha para a condição?

- A. Cianocobalamina via parenteral.
- B. Hidroxicobalamina parenteral.
- C. Dieta restrita em proteínas.
- D. Ácido fólico via parenteral.

45. Masculino, 40 anos, com depressão recém-diagnosticada, informa que o psiquiatra orientou realizar pesquisa de polimorfismos da CYP2D6 antes de iniciar o tratamento. Assinale a alternativa correta sobre o caso:

- A. Se o resultado for de metabolizador lento, há maior risco de eventos adversos com o uso da paroxetina, que é um fármaco ativo.
- B. Se o resultado for de metabolizador ultra-rápido, há necessidade de maior dose da imipramina, que é um pró-fármaco, para atingir a dose terapêutica.
- C. Se o resultado for de metabolizador extenso, tanto o uso da paroxetina quanto o da imipramina têm maior risco de ocorrência de superdosagem.
- D. Se o resultado for de um metabolizador ultra-rápido, deve-se utilizar uma menor dose da paroxetina, que é um fármaco ativo, para atingir a dose terapêutica.

46. Menino, 1 ano, filho de casal consanguíneo, apresenta baixa estatura proporcionada pós-natal, hipoplasia de polegares e rádio bilateral, incontáveis manchas hiperocrômicas e bicitopenia - trombocitopenia e leucopenia. Considerando a principal hipótese do diagnóstico, qual investigação laboratorial inicial está indicada?

- A. Bioquímica - dosagem da atividade enzimática
- B. Citogenética - teste de quebras cromossômicas
- C. Molecular - sequenciamento de gene único causador da doença
- D. Citogenética molecular - microarray

47. Paciente com dor abdominal e febre episódica, com diagnóstico molecular de febre familiar do mediterrâneo. Qual o tratamento específico para esta condição?

- A. Paracetamol
- B. Tramadol
- C. Colchicina
- D. Fexofenadina

48. Adolescente de 14 anos com diagnóstico de síndrome velocardiofacial é acompanhado por psiquiatria devido a quadro de ansiedade grave, sintomas psicóticos e instabilidade comportamental importante. Apesar do uso sequencial de diferentes psicofármacos em doses adequadas, o paciente apresenta resposta terapêutica insatisfatória e múltiplos efeitos adversos. Diante da dificuldade no controle medicamentoso, o psiquiatra solicita um exame genético com o objetivo de otimizar a escolha e o ajuste das medicações. Qual é o exame mais adequado nesse contexto?

- A. Teste farmacogenômico baseado na análise de polimorfismos em genes envolvidos no metabolismo e resposta a fármacos
- B. Painel de genes para transtornos psiquiátricos com foco em variantes de alto impacto
- C. Microarray cromossômico para melhor delimitação do tamanho da deleção 22q11.2
- D. Sequenciamento de nova geração (exoma) para identificação de variantes patogênicas adicionais associadas ao fenótipo neuropsiquiátrico

49. Masculino, 14 anos, com quadros recorrentes de obstrução intestinal e fraqueza muscular. Dentre as alternativas abaixo, qual é a mais provável hipótese diagnóstica?

- A. Abetalipoproteinemia
- B. Acidemia propiônica
- C. Glicogenose tipo IB
- D. Síndrome MNGIE

50. Recém-nascida, previamente hígida, evolui após início de aleitamento com vômitos, recusa alimentar e icterícia progressiva colestática. Ao exame, apresenta hepatomegalia e letargia, com episódios de hipoglicemia. Ela foi internada por suspeita de sepse e exames mostram disfunção hepática e presença de substâncias redutoras na urina, sem glicosúria. Qual a principal complicação tardia dessa condição?

- A. Ectopia lentis
- B. Síndrome de Fanconi
- C. Miocardiopatia hipertrófica
- D. Hipogonadismo hipergonadotrófico

51. RN nascido a termo, adequado para a idade gestacional, sem intercorrências no período gestacional ou neonatal. Coletou o exame de triagem neonatal bioquímica com 96 horas de vida, após ter tido alta da maternidade com 48 horas de vida. O exame mostrou o resultado de fenilalanina 7mg/dL (Valor de referência 4mg/dL). Qual conduta a ser adotada neste momento?

- A. Suspender a dieta regular, iniciar fórmula isenta de fenilalanina, solicitar sequenciamento do gene *PAH* para aconselhamento genético da família.
- B. Suspender a dieta regular e iniciar fórmula isenta de fenilalanina, colher novo exame bioquímico em papel filtro para dosagem fenilalanina e tirosina em 48 horas.
- C. Manter a dieta regular com leite materno ou fórmula infantil de partida, solicitar novo exame bioquímico com dosagem de fenilalanina e tirosina em papel filtro.
- D. Manter a dieta regular com leite materno ou fórmula infantil de partida, solicitar dosagem de fenilalanina em plasma e sequenciamento do gene *PAH*.

52. Adolescente, 15 anos, com quadro de transtorno de comportamento e alucinações iniciado há aproximadamente 15 dias. Previamente hígido e bom rendimento escolar. Não são observadas dismorfias no exame morfológico. Assinale a alternativa correta sobre a investigação deste caso:

- A. A hipótese de alfa-manosidose pode ser afastada pela ausência de deficiência intelectual, surdez e face grosseira.
- B. A cromatografia e dosagem de glicosaminoglicanos deve ser realizada para o rastreamento de mucopolissacaridose tipo III.
- C. A dosagem de ceruloplasmina no plasma e cobre na urina está indicada na dependência de identificação de anéis de Kayser-Fleisher.
- D. Recomenda-se a dosagem de amônia, homocisteína, lactato e cromatografia de aminoácidos como rastreamento inicial.

53. Lactente de 60 dias, filho de casal não consanguíneo, sem intercorrências pré ou perinatais, está em aleitamento materno exclusivo com boa aceitação, apresenta mau ganho ponderal com retificação da curva de peso. Triagem neonatal biológica coletada com 72h de vida em aleitamento materno, com tripsina imunorreativa = 96 ng/ml (VR<70). A conduta imediata correta é:

- A. Repetir a triagem neonatal
- B. Solicitar triagem neonatal ampliada
- C. Realizar teste de sódio e cloro no suor
- D. Sequenciar o gene CFTR

54. Feminino, 2 anos, diagnosticada com doença da urina do xarope de bordo (MSUD) por triagem neonatal e tratamento iniciado com 7 dias de vida, está em consulta ambulatorial de retorno, e precisa que sua carta de orientação de condutas em situação de emergência seja renovada. A orientação correta no atendimento inicial nos casos de deterioração neurológica que deve constar no documento, além da reposição volêmica adequada é:

- A. Manter uma taxa de infusão de glicose ao redor de 2 mg/Kg/min.
- B. Manter o sódio sérico ao redor de 120 mmol/L.
- C. Suspender a oferta protéica por 48h, e então reintroduzi-la gradualmente.
- D. Administrar altas doses do aminoácido valina nas primeiras 24 horas.

55. Recém-nascido do sexo masculino, 3 dias de vida, previamente hígido ao nascimento, é levado ao pronto atendimento por recusa alimentar, vômitos e letargia progressiva. Evolui nas últimas horas com taquipneia e irritabilidade. Ao exame físico apresenta hipotonia, rebaixamento do nível de consciência e episódios de hiperventilação. Gasometria arterial evidencia alcalose respiratória.

Exames laboratoriais mostram:

- Amônia plasmática: 420 μ mol/L
- Glicemia: normal
- Lactato: normal
- Gap aniônico: normal

Foi coletado perfil de aminoácidos plasmáticos, que revelou citrulina muito abaixo do valor de referência, e a dosagem de ácido orótico urinário encontra-se significativamente elevada. Sobre o quadro metabólico descrito, é CORRETO afirmar que corresponde à:

- A. Deficiência de carbamoil-fosfato sintetase I (CPS1)
- B. Deficiência de ornitina transcarbamilase (OTC)
- C. Citrulinemia tipo I (deficiência de ASS1)
- D. Deficiência de arginase (ARG1)

56. Um recém-nascido masculino de 12 dias de vida, filho de pais consanguíneos, foi admitido na unidade de terapia intensiva neonatal aos 3 dias de vida para manejo de hipotonia importante, letargia, dificuldade para sucção e crises convulsivas de difícil controle. Os exames laboratoriais não evidenciaram acidose metabólica, hiperamonemia ou cetose. A dosagem de aminoácidos revelou elevação acentuada da glicina plasmática e líquórica, com aumento da relação glicina líquido/plasma. Considerando o diagnóstico mais provável, qual das seguintes terapias pode ser utilizada para reduzir a concentração sérica de glicina?

- A. Biotina
- B. Dieta hiperproteica
- C. Benzoato de sódio
- D. Piridoxina

57. Menino de 6 meses de idade, assintomático, sem intercorrências clínicas desde o nascimento, apresenta os seguintes resultados de exames realizados:

Triagem neonatal bioquímica:

1ª amostra (4 dias de vida): aumento significativo de leucina, isoleucina e valina

2ª amostra (15 dias de vida): sem alterações

Triagem neonatal molecular (25 dias de vida):

Presença das seguintes variantes:

- 1) Gene *BCKDHA*:c.454G>A; p.Asp152Asn, em heterozigose, classificada como patogênica
- 2) Gene *BCKDHA*:c.659C>T; p.Ala220Val, em heterozigose, classificada como patogênica

Dosagem de aloisoleucina (30 dias de vida): 5,2 µmol/L (Valor de referência: 0,8 a 1,8 µmol/L)

Sobre o caso, assinale o diagnóstico mais provável:

- A. Doença da urina do xarope de bordo (MSUD) forma clássica
- B. Estado de portador heterozigoto para MSUD
- C. MSUD forma intermitente
- D. Falso positivo na triagem neonatal

58. Lactente de 8 meses é encaminhado após falha na triagem auditiva neonatal. Os pais referem que a criança não responde a sons e não apresenta balbúcio adequado para a idade. Ao exame físico, não há dismorfias, alterações cutâneas e antropométricas ou outras anomalias sistêmicas. O desenvolvimento motor é adequado. A audiometria confirma perda auditiva neurossensorial bilateral profunda. Qual o principal padrão de herança associado ao quadro?

- A. Autossômico dominante
- B. Autossômico recessivo
- C. Ligado ao X recessivo
- D. Mitocondrial

59. De acordo com a Portaria GM/MS nº 199/2014, qual dos serviços de saúde abaixo é elegível para solicitar a habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras?

- A. Clínica que atende a doenças autoimunes de origem genética e realiza, no próprio local, o exame molecular para sua investigação.
- B. Hospital especializado no atendimento multidisciplinar e na correção cirúrgica de cardiopatias congênitas síndrômicas e não síndrômicas.
- C. Clínica que atende a pacientes com erros inatos do metabolismo e doenças autoimunes, utilizando rede de apoio para o diagnóstico molecular.
- D. Clínica especializada exclusivamente na investigação e no diagnóstico etiológico de deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo com laboratório próprio.

60. Feminino, 8 anos, filha de casal consanguíneo, diagnosticada aos 4 anos de idade com fibrose cística pelo teste do cloro no suor. Retoma seguimento após perda do acompanhamento logo após o diagnóstico. Qual a conduta correta neste momento?
- A. Repetir teste do cloro no suor.
 - B. Pesquisa específica da variante F508del.
 - C. Sequenciamento do gene *CFTR*.
 - D. Pannel de variantes.
61. Adulto recém diagnosticado com doença celíaca, é encaminhado pelo gastroenterologista após ter realizado “teste genético” cujo resultado foi “positivo”, para orientação. Qual o exame pode ser realizado para diagnóstico nessa condição?
- A. FISH para deleção 22q11.2.
 - B. Sequenciamento completo do gene específico.
 - C. MLPA para genes associados à doença inflamatória intestinal.
 - D. Tipagem de HLA-DQ2 e HLA-DQ8.
62. Assinale a alternativa correta sobre neoplasia endócrina múltipla tipo 2 (NEM2).
- A. Indivíduos com esta síndrome de predisposição ao câncer podem se beneficiar de medidas de rastreio e redução de risco mesmo na infância.
 - B. Trata-se de condição com risco elevado para carcinoma folicular de tireóide, por isso é recomendada a tireoidectomia profilática aos pacientes.
 - C. Pode ser subdividida em três fenótipos distintos: carcinoma papilífero de tireóide familiar, neoplasia endócrina múltipla tipo 2A e tipo 2B.
 - D. Quando há casos de feocromocitoma entre os indivíduos da família, pode-se estabelecer o diagnóstico de NEM tipo 2B.
63. Você recebe uma paciente de 34 anos, com história pessoal de câncer de mama esquerda, trazendo o resultado de um pannel genético solicitado por seu oncologista. O exame detectou uma variante patogênica no gene *PALB2*. Assinale a alternativa correta sobre este caso.
- A. A paciente possui risco de câncer de mama contralateral, porém não será necessário encaminhar medidas de rastreio diferentes das populacionais.
 - B. As mulheres de sua família que compartilham a mesma variante deverão realizar rastreio precoce para câncer de mama, sem necessidade de rastrear outros sítios.
 - C. Os homens de sua família possuem risco para câncer semelhante ao risco dos demais homens da população, mas podem transmitir a variante à sua prole.
 - D. A paciente, bem como as demais mulheres com a mesma variante, pode considerar a salpingooforectomia como estratégia de redução de risco ao câncer de ovário no futuro.
64. Lactente apresenta edema generalizado e proteinúria nefrótica de início precoce, com rápida piora da função renal. Ao exame, nota-se genitália externa ambígua, caracterizada por micropênis, bolsa escrotal bífida e testículos não palpáveis. Não apresenta alterações oftalmológicas e os exames complementares evidenciam cariótipo 46,XY [30] e ultrassonografia abdominal evidencia massa renal sugestiva de tumor de Wilms. É filho de pais não consanguíneos e sem história familiar de neoplasia. Qual a principal hipótese diagnóstica?
- A. Síndrome de Fraser
 - B. Síndrome de Denys-Drash
 - C. Síndrome de Li-Fraumeni
 - D. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

65. Mulher, 32 anos, diagnóstico de síndrome de Li-Fraumeni por teste preditivo. Qual das recomendações para rastreamento listadas abaixo é indicada para este caso?

- A. Realizar ultrassonografia transvaginal com dosagem de CA-125 a cada 6 meses, a partir de 35 anos.
- B. Realizar mamografia com tomossíntese e ressonância nuclear magnética de mama a cada ano, a partir de 35 anos.
- C. Realizar tomografia computadorizada de tórax a cada 2 anos, a partir de 30 anos.
- D. Realizar exame dermatológico anual, a partir do momento do diagnóstico, na idade que ocorrer.

66. Assinale a alternativa que descreve um caso com indicação absoluta de investigação para síndromes de predisposição a câncer.

- A. Paciente com carcinoma folicular de tireóide aos 34 anos e pai com adenocarcinoma de cólon aos 60 anos.
- B. Paciente com microadenoma de hipófise aos 23 anos, sem casos de câncer na família.
- C. Paciente com hiperparatireoidismo primário aos 34 anos e tumor carcinoide gástrico aos 35 anos, sem casos de câncer na família.
- D. Paciente com carcinoma papilífero de tireóide aos 40 anos e tia paterna com o mesmo tumor aos 42 anos.

67. Na investigação de uma criança com leucemia mieloide aguda, o quadro clínico de déficit de crescimento de início pré-natal, rash facial e em mãos induzido pelo sol e microcefalia, o médico deve suspeitar do diagnóstico de:

- A. Anemia de Fanconi
- B. Síndrome de Bloom
- C. Anemia de Diamond-Blackfan
- D. Ataxia-telangiectasia

68. No contexto da análise por NGS de um tumor sólido, qual das seguintes alternativas descreve corretamente uma característica típica de variantes *driver*?

- A. Ocorrem de forma esporádica no genoma e não apresentam recorrência entre diferentes tumores
- B. Estão frequentemente associadas a alta carga mutacional, sem impacto funcional conhecido
- C. Conferem vantagem seletiva às células tumorais e tendem a ocorrer em genes críticos para proliferação e sobrevivência celular
- D. São por definição variantes germinativas de moderada/alta penetrância, importantes para escolha de estratégias terapêuticas e devem ser rastreadas na família

69. Uma mulher de 30 anos, com história pessoal de carcinoma ductal invasivo de mama diagnosticado aos 28 anos é encaminhada ao ambulatório de oncogenética. Não possui histórico familiar relevante para câncer. Realizou painel multigênico para síndromes de câncer hereditário, que identificou uma variante patogênica em heterozigose no gene *MUTYH*. Com base nas recomendações do National Comprehensive Cancer Network (NCCN) qual é a conduta mais apropriada para esta paciente em relação ao rastreamento de câncer colorretal?

- A. Iniciar colonoscopia a cada 1 a 2 anos a partir de agora.
- B. Seguir o rastreamento de câncer colorretal da população geral.
- C. Realizar colonoscopia a cada 5 anos a partir dos 40 anos.
- D. Encaminhar para colectomia profilática

70. Adolescente de 14 anos com baixa acuidade visual bilateral progressiva. Ao exame oftalmológico: miopia de -8 graus bilateral e deslocamento inferior e nasal bilateral do cristalino à biomicroscopia. Antecedente de trombose venosa profunda aos 12 anos sem fator desencadeante. Exame físico: estatura elevada (percentil 95), membros longos, escoliose leve, pectus excavatum. Articulações sem hiper mobilidade. Dificuldades de aprendizado desde os 8 anos. Qual das condições é mais provável que o paciente seja acometido?

- A. Síndrome de Marfan.
- B. Homocistinúria clássica.
- C. Síndrome de Stickler.
- D. Síndrome de Weill-Marchesani.

71. Bebê com diagnóstico confirmado de ictiose congênita autossômico recessiva. Qual dos sinais levou a suspeita deste diagnóstico?

- A. Bebê empelcado
- B. Manchas hipocrômicas de bordas mal definidas
- C. Bebê arlequim
- D. Lesões bolhosas com mínimo trauma

72. Criança de 9 anos é encaminhada por baixa estatura desproporcionada, com predomínio de encurtamento mesomélico. Ao exame físico, apresenta cúbito valgo, encurtamento dos antebraços, deformidade de punho compatível com deformidade de Madelung e aumento relativo do segmento superior em relação ao inferior. Não há comprometimento intelectual e a sua mãe apresenta baixa estatura e deformidade semelhante nos punhos. Qual o exame molecular, de primeira linha, está indicado para detectar a principal alteração genética associada a essa condição?

- A. SNP + CGH array
- B. Sequenciamento de gene único
- C. Sequenciamento completo do exoma
- D. Cariótipo banda G com exclusão de mosaicismos

73. Paciente de 5 anos com quadro de epilepsia. A família refere que iniciou crises febris por volta de 6 meses. Depois de 2 anos as crises tônico-clônicas persistiram mesmo sem febre. Atualmente percebem que são desencadeadas por banho quente, dias quentes, idas à praia. Não tem casos semelhantes na família, os pais não são consanguíneos. Qual o diagnóstico mais provável?

- A. Síndrome de West
- B. Epilepsia mioclônica progressiva
- C. Epilepsia relacionada ao *KCNQ2*
- D. Síndrome de Dravet

74. Paciente masculino, 45 anos, com diagnóstico de doença de Huntington. Apresenta coreia em membros, cognitivo preservado, sem alterações de humor. Qual medicação está indicada neste caso?

- A. Baclofeno
- B. Levetiracetam
- C. Deutetrabenazina
- D. Amantadina

75. As canelopatias são doenças que envolvem o transporte de íons por canais. Assinale a alternativa que descreve um sintoma comum deste grupo de condições:

- A. Os sintomas são episódicos
- B. Microcefalia de início pré-natal
- C. Demência lentamente progressiva
- D. Os sintomas ocorrem durante o sono

76. Em um paciente com neuropatia periférica, qual dos diagnósticos permite um tratamento específico?

- A. Deficiência do transportador de riboflavina
- B. Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1X
- C. Deficiência de fosforibosilpirofosfato sintase
- D. Síndrome de Troyer

77. A falha de migração neuronal adequada que resulta em uma área cortical espessada com redução de giros corticais, que se tornam largos é definida como:

- A. Lisencefalia
- B. Megalencefalia
- C. Polimicrogiria
- D. Paquigiria

O caso clínico a seguir será usado nas questões 78 e 79.

Adolescente do sexo masculino, 15 anos, apresenta fraqueza muscular proximal de progressão lenta, ainda deambulando, com dificuldade para atividades físicas mais intensas. Ao exame, observa-se pseudohipertrofia de panturrilhas e sinal de Gowers discreto. A dosagem de CK= 4.000 UI/L (VR: até 240 UI/L).

78. Qual a principal suspeita diagnóstica?

- A. Distrofia muscular de Duchenne
- B. Distrofia muscular de Becker
- C. Doença de Pompe
- D. Glicogenose tipo V - Doença de McArdle

79. Qual tipo de variante genética deve ser detectada no teste genético específico para este caso?

- A. Deleção em fase envolvendo os éxons 45-47 do gene em questão.
- B. Deleção de aproximadamente 3Mb envolvendo a região Xp21.2-21.1 .
- C. Variante do tipo sem sentido, levando à interrupção precoce da tradução do gene em questão.
- D. Variantes do tipo troca de sentido (missense), levando ao ganho de função do gene em questão.

80. Paciente 20 anos, com diagnóstico de paralisia periódica hipocalêmica. Leia as assertivas abaixo:

- I. É uma condição com padrão de herança autossômico dominante.
- II. Está indicado realizar eletrocardiograma antes e durante o tratamento.
- III. A reposição venosa de potássio é indicada.
- IV. O uso de potássio de liberação lenta está recomendado.
- V. Deve-se evitar dieta rica em sódio e carboidratos.
- VI. O risco de recorrência para a prole é de 50%.
- VII. Os sintomas incluem paralisia flácida de instalação aguda.
- VIII. O diagnóstico é confirmado pela variante encontrada no gene *SCN4A*.
- IX. O objetivo do tratamento é normalizar o potássio.
- X. Dosagem de T4 livre e TSH são importantes para acompanhamento.
- XI. Acetazolamida é uma medicação para ser usada em casos específicos.

Na redação de uma carta de emergência para este paciente, quais informações são imprescindíveis?

- A. I, III, V, VI, VIII, XI
- B. II, III, VII, IX
- C. IV, VII, VIII, XI
- D. II, III, IX, X