

FICHA DE AVALIAÇÃO – PROVA PRÁTICA ORAL

CANDIDATO: _____ **Nota:** _____

Caso 1

Um casal vem para aconselhamento genético para investigação de óbito do primeiro filho, ocorrido aos 3 anos de idade em decorrência de sepse. No momento, estão em planejamento de nova gestação e desejam saber “todos os riscos - SIC”. A criança apresentava baixa estatura, pancitopenia grave de início precoce, hipoplasia bilateral dos polegares e havia sido submetida à correção cirúrgica de ânus imperfurado. Na história familiar materna, havia relato de um primo de primeiro grau com deficiência intelectual moderada, sem outras situações clínicas relevantes e o casal é saudável, não consanguíneo e ambos têm 28 anos. Não foi possível obter amostra biológica do probando.

ATENÇÃO: FAZER UMA PERGUNTA POR VEZ

1. Qual a hipótese clínica mais provável para o quadro da criança?
2. Qual ou quais exames estão indicados para a investigação do casal neste momento?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Pergunta 1		
Anemia de Fanconi	0,1	
Pergunta 2		
Indicar WES do casal OU painel de portador (aceitar ambos igual)	0,2	
Inclui X-frágil por PCR e <i>SMN1</i> (incluir em ambos)	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada – falou somente de risco empírico de 25%	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,5)	

3. O casal optou por realizar o sequenciamento completo do exoma. Quais são as informações mínimas indispensáveis para o aconselhamento genético pré-teste?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Explicar e perguntar sobre achados secundários.	0,2	
Explicar que dentre os genes de anemia de Fanconi, alguns podem ter repercussão clínica para o casal, de forma individual, aumentando o risco de câncer.	0,1	



Explicar limites do teste (nem sempre identifica CNVs, é exame de triagem, não reporta VUS).	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,5)	

Após as orientações recebidas, ambos manifestaram expressamente o desejo de não receber informações sobre achados secundários. O exame seguiu para o laboratório para análise.

Durante a análise, foram identificadas as seguintes alterações:

MOSTRAR ANEXO 1

4. Qual é a conduta mais apropriada para o analista na confecção do laudo dos exames? Justifique sua resposta.

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Reportar ambas as variantes de <i>BRCA2</i> .	0,2	
Reportar a variante de <i>PAH</i> .	0,2	
Não reportar VUS no gene <i>GBA1</i> .	0,2	
Apesar de as variantes em <i>BRCA2</i> caírem no grupo de achados secundários, neste caso elas são achados primários.	0,2	
Explicar que a VUS não deve ser reportada por se tratar de um teste de triagem.	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	

Caso 2

O casal da questão 1 retorna com o resultado do sequenciamento de exoma, feito por conta da história de filha falecida com sepse aos 3 anos e quadro sugestivo de anemia de Fanconi.

MOSTRAR ANEXOS 2 e 3

1. Quais orientações sobre o risco de recorrência para a prole devem ser informadas?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Risco de 25% para Anemia de Fanconi.	0,4	
Risco de 50% para síndrome de predisposição a câncer relacionada ao <i>BRCA2</i> .	0,4	
Achado em heterozigose no <i>PAH</i> não tem impacto reprodutivo para o casal.	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,0)	

2. É necessário dar alguma orientação específica para a saúde do casal?
3. Qual ou quais?

ATENÇÃO: FAZER UMA PERGUNTA POR VEZ

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Sim	0,05	
Risco aumentado para câncer de mama, ovário, pâncreas e melanoma na mulher e de mama, próstata, pâncreas e melanoma no homem.	0,3	
Recomendar rastreamento iniciando agora na mulher e para o homem pode ser mais tardio.	0,15	
Informar a possibilidade de cirurgias redutoras de risco na mulher – mama e ovário, mas que podem ser postergadas até a decisão reprodutiva.	0,15	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,65)	



4. Existe alguma informação relevante para os familiares do casal?
5. Qual?

ATENÇÃO: FAZER UMA PERGUNTA POR VEZ

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Sim	0,05	
Orientar que conversem com os familiares sobre aconselhamento genético para os achados de <i>BRCA2</i> pelo risco de câncer.	0,15	
Orientar sobre <i>PAH</i> na família da mulher	0,15	
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,35)	

Caso 3

Você é chamado para atender interconsulta no pronto-socorro de paciente sexo feminino, 38 dias de vida, filha de casal consanguíneo com história de hipoatividade iniciada há 3 dias, má aceitação alimentar, choro fraco e taquipneia. Triagem neonatal alterada, mas não compareceram à convocação para coleta.

Antecedentes neonatais: Recém-nascido a termo (Idade gestacional: 38 sem), pequeno para a idade gestacional, PN = 2.295g, CN = 45 cm, perímetro cefálico = 31 cm, APGAR 9/10, sem intercorrências periparto.

Antecedentes gestacionais: Mãe G1P1A0, realizou 10 consultas de pré-natal, refere USGs gestacionais normais, movimentação fetal a partir dos 4 meses - forte e frequente, nega quaisquer intercorrências ou comorbidades na gestação.

Antecedentes familiares: sem doenças genéticas na família.

Ao exame, hiporresponsiva, choro fraco, sucção débil e taquipneica (FR = 80 irpm). Sem desvios fenotípicos, ausculta cardíaca e respiratória sem alterações, ausência de hepatoesplenomegalia e genitália típica feminina.

Fundo de olho com palidez de papila bilateralmente.

Exames complementares na entrada revelaram:

MOSTRAR ANEXO 4

1. Considerando a suspeita de erro inato do metabolismo de pequenas moléculas, quais exames específicos devem ser solicitados para investigação inicial da paciente e qual a indicação de cada um?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Lactato sérico, - tem acidose metabólica, hipoatividade.	0,1	
Amônia - tem rebaixamento do nível de consciência e hipoatividade	0,1	
Homocisteína, vitamina B12, ácido fólico - bicitopenia, palidez de papila, acidose metabólica e hipoatividade (falar pelo menos 2)	0,1	
Perfil de acilcarnitinas, cromatografia de aminoácidos e dosagem de ácidos orgânicos - quadro clínico e informação que é EIM do metabolismo intermediário	0,7	
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
Descontar apenas se disser exame molecular, painel amplo ou atividade enzimática lisossômica.		
		TOTAL
Pontuação Final	1,0	

2. O laboratório libera o resultado do exame a seguir. Com base nele, qual o diagnóstico mais provável?



MOSTRAR ANEXO 5

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Defeito do metabolismo intracelular da cobalamina (se responder acidemia metilmalônica considerar 0,8)	1,0	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	1,0	

Caso 4

Paciente masculino de dois meses de vida, filho de pais não consanguíneos, nascido de parto vaginal a termo. Apresentou restrição de crescimento fetal identificada no terceiro trimestre. Ao nascimento, apresentou hipotonia importante e dificuldade de sucção, necessitando de alimentação por sonda orogástrica.

Ao exame clínico apresenta microcefalia relativa, ptose palpebral bilateral, pregas epicânticas, ponte nasal baixa, narinas antevertidas, micrognatia, hipospádia peniana e criptorquidia bilateral. Além disso é possível observar os achados das fotos.

Ecocardiograma evidencia defeito do septo atrioventricular.

MOSTRAR ANEXO 6 **Fazer uma pergunta por vez**

1. Descreva os achados das fotos.
2. Qual o diagnóstico mais provável?
3. Qual exame bioquímico específico para esta doença deve ser solicitado para prosseguir a investigação diagnóstica?
4. Qual é a via metabólica está comprometida nesta doença?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Sindactilia entre 2 e 3 pododáctilos	0,1	
Úvula bífida	0,1	
Polidactilia pós-axial	0,1	
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	0,3	
7-dehidrocolesterol	0,3	
Via de síntese de colesterol	0,3	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	1,2	

O paciente retorna com os seguintes exames

MOSTRAR ANEXO 7 E 8 **FAZER UMA PERGUNTA DE CADA VEZ**

5. Qual a interpretação adequada dos achados bioquímicos e moleculares?
6. Qual o risco de recorrência para futuras gestações do casal?



7. Quais estratégias podem reduzir o risco de recorrência deste casal?
8. Qual a abordagem terapêutica recomendada para a condição?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Confirma o diagnóstico da condição.	0,1	
Risco de recorrência do casal 25%.	0,2	
PGT-M, ovodoação, doação de espermatozóide.	0,2	
Suplementação de colesterol na dieta.	0,3	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	0,8	

Caso 5

Menino de 5 anos e 8 meses é encaminhado ao ambulatório de Genética Médica por dificuldade motora progressiva. A mãe relata sustento cefálico aos 4 meses, sentou sem apoio aos 8 meses e adquiriu marcha independente aos 18 meses. Desde aproximadamente os 3 anos, percebe dificuldade para correr, não consegue acompanhar outras crianças da mesma idade nas brincadeiras e apresenta quedas frequentes. Nos últimos dois anos, passou a apresentar dificuldade progressiva para subir escadas, necessitando apoiar-se no corrimão. Ao levantar-se do chão, inicialmente apoia as mãos no solo e, em seguida, utiliza os membros superiores para apoiar-se sucessivamente nos joelhos e nas coxas até atingir a posição ereta. Os pais não são consanguíneos. Não tem casos semelhantes na família. Ao exame físico, apresenta redução de força muscular proximal nos quatro membros grau 4-, reflexos profundos reduzidos nos 4 membros, cutâneo plantar em flexão.

FAZER UMA PERGUNTA POR VEZ

1. Qual exame laboratorial bioquímico deve ser solicitado inicialmente para auxiliar na investigação?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Dosagem de creatinoquinase – CK/CPK, aldolase, lactato, função hepática, LDH (falar pelo menos 2)	0,5	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(- 0,40)	
Total	0,5	

O paciente retorna com os seguintes resultados:

MOSTRAR ANEXO 9

2. Interprete os resultados dos exames:

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Reconheceu CK, aldolase e LDH elevadas como evidência de lesão muscular não distrofinopatia	0,1	
Reconheceu que AST e ALT podem estar elevadas por origem muscular	0,1	
Utilizou a GGT normal como elemento favorável à origem muscular das transaminases	0,1	
Lactato normal torna menos favorável doença mitocondrial ou defeito de beta-oxidação	0,1	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
Total	0,4	

3. Quais exames devem ser realizados neste momento para prosseguir a investigação com finalidade de diagnóstico. Justifique a sua resposta de acordo com as hipóteses diagnósticas levantadas a partir do caso.



Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Painel para miopatias ou exoma ou dosagem de atividade enzimática de alfa-glicosidase ácida	0,2	
Considerando a hipótese de doença de Pompe, distrofia de cinturas, McArdle	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
Total	0,4	

MOSTRAR ANEXO 10
FAZER UMA PERGUNTA POR VEZ

- Interprete o resultado do exame.
- É possível confirmar um diagnóstico? Justifique.
- Qual exame é necessário para confirmar o diagnóstico.

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Deficiência de atividade enzimática de alfa-glicosidase ácida sugere doença de Pompe e a enzima controle está normal e assim, indica que não há degradação da amostra.	0,2	
Não é possível confirmar o diagnóstico porque é em papel filtro.	0,3	
Dosagem em leucócito ou molecular para o gene.	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
Total	0,7	