

**EDITAL DE CONVOCAÇÃO DO EXAME DE SUFICIÊNCIA PARA OBTENÇÃO
DO TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA – 2025**

Pelo presente edital, a Associação Médica Brasileira (AMB) por meio da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) faz saber, a todos os médicos interessados, que estarão abertas, de 01 de junho de 2025 a 30 de junho de 2025, as inscrições do exame de suficiência para a obtenção do Título de Especialista em Genética Médica (TEGM).

O Exame de Suficiência para o Título de Especialista em Genética Médica, emitido pela AMB, identifica o profissional médico com formação acadêmico-científica adequada e apto a exercer a especialidade com ética, responsabilidade e competência. Os critérios, aqui estabelecidos, estão de acordo com as exigências estabelecidas no convênio firmado entre o Conselho Federal de Medicina (CFM), a Associação Médica Brasileira (AMB) e a Comissão Nacional de Residência Médica (CNRM) (2002); com a Normativa de Regulamentação do Exame de Suficiência para Titulação de Especialista ou Certificação de Área de Atuação da AMB (2016) e seu adendo (Portaria AMB nº 002/2020).

DISPOSIÇÕES:

A aprovação no Exame de Suficiência é requisito necessário para obtenção do Título de Especialista em Genética Médica concedido pela SBGM/AMB e credenciado pelo CFM, nos termos das Resoluções do CFM nº 2.148/2016 e 2.380/2024.

Este Exame de Suficiência para obtenção do Título de Especialista em Genética Médica constará das seguintes etapas: prova teórica, prova teórico-prática, prova prática-oral.

CRONOGRAMA GERAL:

Data	Atividade	Horário	Local
01/06/2025	Abertura das inscrições	-	Por correio
30/06/2025	Encerramento das inscrições	-	Por correio
23/07/2025	Confirmação das inscrições deferidas	-	Por e-mail
30/07/2025	Interposição de recurso para inscrições indeferidas	-	Por e-mail
08/08/2025	Resposta dos recursos sobre a inscrição	-	Por e-mail
08/08/2025	Homologação das inscrições	-	Por e-mail
16/08/2025 a 06/09/2025	Envio da documentação para pontuação prévia da Prova de Títulos		Por e-mail
08/11/2025	Aplicação da prova teórica	08:00	São Paulo
08/11/2025	Entrega do caderno de questões	Após o término da prova	São Paulo
08/11/2025	Aplicação da prova teórico-prática	14:00	São Paulo
08/11/2025	Entrega do caderno de questões	Após o término da prova	Site SBGM
08/11/2025	Prova de títulos	15:30	São Paulo
09/11/2025	Aplicação da prova prática-oral	08:00	São Paulo
09/11/2025	Entrega do caderno de questões	Após o término da prova	Site SBGM

Rua São Manoel, 456 cj 303, Porto Alegre, RS 90620-110

13/11/2025	Liberação dos gabaritos	-	Site da SBGM
14/11/2025	Disponibilização do espelho de correção da prova prática-oral	-	Por e-mail
14/11/2025	Resultado preliminar		Site da SBGM
15/11/2025 a 19/11/2025	Interposição de recurso contra o gabarito das provas	-	Por e-mail
05/12/2025	Resposta dos recursos sobre gabarito	-	Por e-mail
05/12/2025	Resultado final	-	Site da SBGM

1. PRAZO E FORMA DE INSCRIÇÃO:

As inscrições para a obtenção do Título de Especialista em Genética Médica deverão ser feitas no período de 01 de junho de 2025 a 30 de junho de 2025 exclusivamente por via postal, com envio dos documentos obrigatórios à Comissão Título de Especialista em Genética Médica da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica para o seguinte endereço:

Comissão de Título de Especialista SBGM
A/C Maria Angelica de Faria Domingues de Lima
Avenida das Américas, 2480 bloco 5 sala 223.
Rio de Janeiro – RJ
CEP: 20640-101

2. VALOR DA INSCRIÇÃO E FORMA DE PAGAMENTO:

2.1 O valor da inscrição é de R\$ 500,00 (quinhentos reais) para sócios quites da SBGM e/ou AMB; R\$1.000,00 (mil reais) para médicos egressos nos últimos dois anos de um dos Programas de Residência Médica em Genética Médica do Brasil, não sócios da SBGM; e de R\$ 2.000,00 (dois mil reais) para os demais não sócios ou sócios não quites da SBGM e/ou AMB. O pagamento deverá ser realizado por meio de depósito bancário nominal à Associação Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), CNPJ: 06932658000118, no Banco do Brasil, Agência nº 1899-6, Conta Corrente nº 158489-8, (PIX: 069326580001-18) devendo o referido comprovante de depósito ser enviado por via postal em conjunto com os demais documentos necessários para a inscrição.

2.2 Não serão aceitos pedidos de isenção de pagamento do valor da taxa de inscrição.

2.3 A taxa de inscrição não será devolvida mesmo que a inscrição não seja validada ou em caso de desistência.

2.4 O pagamento da taxa de inscrição deverá ser realizado, impreterivelmente, até o dia 30 de junho de 2025.

3. DOCUMENTOS NECESSÁRIOS PARA INSCRIÇÃO:

3.1 Solicitação de inscrição assinada pelo candidato e encaminhada à Comissão de Título de Especialista da SBGM, constando nome completo, endereço residencial, endereço de e-mail, telefones para contato, entre outros dados, conforme Ficha de Inscrição disponível no site www.sbgm.org.br;

3.2 Cópia do documento de identidade do CRM definitivo e válido;

3.3 Certidão ético-profissional de nada-consta emitida pelo CRM;

3.4 Cópia autenticada do Certificado de Conclusão da Residência Médica em Genética Clínica / Genética Médica ou do Certificado de Conclusão de Estágio de Especialização com programa do estágio de especialização equivalente ao programa da Residência Médica em Genética Médica ou dos Documentos comprobatórios do exercício na especialidade Genética Médica pelos últimos 06 (seis) anos;

3.5 Curriculum Lattes;

3.6 Cópia do comprovante de pagamento da taxa de inscrição, em sua respectiva categoria, nominal à Associação Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), CNPJ: 06932658/0001-18, no Banco do Brasil, Agência no 1899-6, Conta Corrente no 158489-8, (PIX 06932658000118) devendo o referido comprovante ser enviado por via postal em conjunto com os demais documentos necessários para a inscrição.

4. INSCRIÇÃO DE CANDIDATOS COM DEFICIÊNCIA:

4.1 O candidato com deficiência, no ato da inscrição, deverá proceder da seguinte forma:

- Informar ter deficiência;
- Selecionar o tipo de deficiência;
- Especificar a deficiência;
- Informar se necessita de condições especiais para a realização da Prova e quais.

4.2 O candidato com deficiência que necessitar de tempo adicional para a realização das Provas deverá anexar, no ato da inscrição, parecer emitido por profissional habilitado, identificado, datado e assinado, que deverá justificar a necessidade do tempo adicional solicitado pelo candidato, nos termos do §2º do art. 4º, do Decreto Federal n. 9.508/2018. 2. O atendimento às condições especiais solicitadas ficará sujeito à análise de viabilidade e razoabilidade do pedido pela AMB.

5. INSCRIÇÃO DE CANDIDATAS LACTANTES:

5.1 A candidata lactante que precisar amamentar durante a realização das provas poderá requerer, fazendo a opção na ficha de inscrição.

OBS.1: Os solicitantes que enviarem todos os documentos necessários receberão uma confirmação de inscrição via e-mail (no endereço eletrônico informado na ficha de inscrição). Entretanto, essa confirmação não tem caráter oficial, havendo a possibilidade, por razões diversas, do não recebimento por parte do candidato. Assim sendo, este deverá permanecer atento às datas, locais, horários e demais orientações pertinentes. Caso não receba a citada confirmação, o candidato deverá entrar em contato com o Grupo de Trabalho do Título de Especialista da SBGM pelo e-mail: sbgm.titulodeespecialista@gmail.com

OBS.2: Serão aceitos somente os documentos enviados via correio e no ato da inscrição, não sendo aceita, em hipótese alguma, a adição posterior de documentos e/ou o envio de cópias de documentos por qualquer outro meio.

OBS.3: As remessas recebidas que não contiverem a documentação completa ou apresentarem inconsistência/irregularidade em qualquer destes itens, acima exigidos, não serão processadas e, portanto, o solicitante não estará inscrito para a Prova.

OBS.4: As inscrições que forem enviadas/postadas com data superior ao encerramento do prazo estipulado neste Edital, conforme a data do carimbo do correio na correspondência, não serão processadas e, desta forma, o solicitante não estará inscrito para a Prova.

OBS.5: A inscrição do candidato pressupõe o conhecimento, o cumprimento e a incondicional aceitação das normas e condições estabelecidas neste Edital, em relação às quais não poderá alegar desconhecimento.

6. PRÉ-REQUISITOS OBRIGATÓRIOS PARA INSCRIÇÃO:

6.1 Entrega da Documentação estabelecida no item 2 deste Edital, seguindo todos os procedimentos nele estabelecidos e,

6.2 Cumprimento das condições abaixo:

a) estar formado há pelo menos 03 (três) anos em Faculdade de Medicina reconhecida pelo Ministério de Educação; e

b) encontrar-se regularmente inscrito, com inscrição definitiva, no Conselho Regional de Medicina; e

c1) ter concluído Residência Médica em Genética Clínica / Genética Médica, com duração mínima de 03 (três) anos, em instituição credenciada pela Comissão Nacional de Residência Médica, ou

c2) ter concluído Especialização ou Estágio na especialidade, em território brasileiro e com duração, carga horária e programa iguais ao Programa de Residência Médica da Comissão Nacional de Residência Médica (CNRM/MEC) com duração de 03 (três) anos. O certificado deve estar obrigatoriamente acompanhado da grade científica teórica e prática, além da carga horária total que deverá ser igual ao da Residência Médica em Genética Médica reconhecida pela CNRM/MEC, ou

c3) comprovar atividade profissional na especialidade de Genética Médica, em todas as suas grandes áreas (dismorfologia, neurogenética, oncogenética, genética pré-natal e erros inatos do metabolismo), em território brasileiro, durante os últimos 6 (seis) anos, ininterruptamente, contados da data de publicação deste edital (período duas vezes maior do que o estabelecido como período de formação em residência médica de Genética Médica, conforme a Resolução CFM nº 2.148/2016). A comprovação do exercício na especialidade poderá ser realizada mediante a apresentação dos seguintes documentos:

c3.1 SE em empresa/instituição privada: cópia autenticada da Carteira de Trabalho e Previdência Social (CTPS) contendo a parte de identificação do candidato e do registro do empregador (com início e fim, se for o caso), acrescida de original ou cópia autenticada de declaração do empregador em papel timbrado da instituição e reconhecimento de firma do responsável pelo documento, que informe o período (início e fim, se for o caso) e os serviços realizados de maneira detalhada, incluindo no mínimo: carga horária ambulatorial e hospitalar, número de ambulatorios/semana, número de pacientes de primeira consulta/ambulatorio/semana, número de consultas de retorno/ambulatorio/semana, número de pareceres intra-hospitalares/mês, perfil dos ambulatorios conforme grandes áreas da especialidade de Genética Médica: dismorfologia, neurogenética, oncogenética, genética pré-natal e erros inatos do metabolismo;

c3.2 SE em empresa/instituição pública: original ou cópia autenticada de declaração em papel timbrado ou certidão de tempo de serviço emitida pela área de pessoal ou de recursos humanos contendo nome, assinatura e matrícula do

Rua São Manoel, 456 cj 303, Porto Alegre, RS 90620-110

servidor. Não havendo órgão de pessoal ou de recursos humanos, a autoridade responsável pela emissão do documento deverá declarar/certificar também essa inexistência inserindo no documento seu nome, matrícula e assinatura, que informe o período (com início e fim, se for o caso) e os serviços efetivamente realizados. Além disso, o diretor clínico do serviço deve fornecer declaração adicional, em papel timbrado da instituição e com reconhecimento de firma, que informe o período (início e fim, se for o caso), descrevendo os serviços clínicos realizados de maneira detalhada, incluindo no mínimo: carga horária ambulatorial e hospitalar, número de ambulatorios/semana, número de pacientes de primeira consulta/ambulatorio/semana, número de consultas de retorno/ambulatorio/semana, número de pareceres intrahospitalares/mês, perfil dos ambulatorios conforme grandes áreas da especialidade genética médica: dismorfologia, neurogenética, oncogenética, genética pré-natal e erros inatos do metabolismo;

c3.3 Para casos não previstos nos itens c3.1 e c3.2, o candidato poderá anexar outros documentos que comprovem o efetivo exercício da especialidade pelo período exigido, que serão analisados ao livre e exclusivo critério da Comissão do Título de Especialista em Genética Médica da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica.

7. PROVAS E PONTUAÇÕES DO TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA:

Os candidatos serão avaliados por banca examinadora composta por 01 (um) membro da diretoria da SBGM responsável pelo TEGM e por, ao menos, 01 (um) outro Membro Titular da SBGM indicado pelo primeiro. Na ausência do Membro da Diretoria, a comissão será indicada pela Presidente da SBGM.

O exame para obtenção do título de especialista em Genética Médica será composto das seguintes etapas: prova teórica, prova teórico-prática, prova prática-oral e prova de títulos a serem realizadas por todos os candidatos.

7.1 Prova teórica: composta de 80 (oitenta) questões de múltipla escolha, com 04 (quatro) alternativas cada, abordando temas de Genética Básica e Genética Médica, distribuídas conforme tabela anexa (APÊNDICE I) e baseadas na bibliografia sugerida neste edital. Esta etapa terá nota máxima de 10,0 e peso 3 para a média ponderada final.

7.2 Prova teórico-prática: composta de 10 (dez) questões discursivas com dois subitens cada. Para cada questão será projetada uma imagem para a qual serão dirigidos dois questionamentos. Esta etapa também terá nota máxima de 10,0 e peso 3 para a média ponderada final.

7.3 Prova prática-oral: questões práticas de abordagem ética, situações clínicas e sobre aconselhamento genético que serão avaliadas por meio de 10 (dez) questões de arguição oral. Esta etapa terá nota máxima de 10,0 e peso 3 para a média ponderada final.

7.4 Prova de títulos: análise e pontuação do currículo do candidato de acordo com a tabela 1. Esta etapa terá nota máxima de 10,0 e peso 1 para a média ponderada final.

Item	pontuação	Pontuação máxima
Residência em Genética médica em Programa credenciado pelo CNRM	3 pontos	3 pontos
Participante do congresso CBGM ou Congressos das regionais da SBGM nos últimos 5 anos	0,4 pontos por ano de participação	2 pontos
Participação no Congresso Brasileiro de Genética Médica nos últimos 5 anos		
Participante de trabalho no formato pôster apresentado no CBGM nos últimos 5 anos	0,2 pontos por trabalho, máximo 10 trabalhos	2 pontos
Apresentador de trabalho no formato oral no CBGM nos últimos 5 anos	0,5 pontos por trabalho, máximo 2 trabalhos	1 ponto
Cursos ELAGH, Advanced Course in Diagnosis and Treatment of metabolic diseases (IGPT) e cursos realizados ou apoiados pela SBGM (incluindo cursos pré-CBGM)	0,5 pontos por curso, máximo 3 cursos	1,5 ponto
Participação no EDUCAGENE ou no SIG de Genética Médica	0,1 ponto/sessão. Máximo 30 sessões.	3 pontos
Publicação (ou artigo aceito) de artigo científico com tema de genética médica	0,5 pontos por trabalho, máximo de 2 trabalhos	1 ponto

Tabela 1: distribuição de pontos para a prova de títulos.

7.4.1.: Em virtude da pandemia de covid-19, o Congresso Brasileiro de Genética Médica não ocorreu no ano de 2020. Assim, neste edital serão aceitos comprovantes de participação no CBGM ou nos congressos regionais da SBGM; apresentação de pôster ou trabalho oral no CBGM dos anos de 2019 a 2024.

7.4.2.: Os comprovantes relacionados a pontuação da Prova de Títulos deverão ser enviados a banca para conferência prévia, através do e-mail sbgm.titulodeespecialista@gmail.com no período de 16/08/2025 até o dia 06/09/2025.

7.4.3.: Os comprovantes originais relacionados a pontuação da Prova de Títulos deverão estar disponíveis durante a etapa Prova de Títulos para conferência da banca no dia 08/11/2025.

A pontuação final será realizada a partir da média ponderada de cada etapa, conforme segue:

$$\text{Nota final} = (\text{Nota teórica} \times 3) + (\text{Nota teórico-prática} \times 3) + (\text{Nota prática-oral} \times 3) + (\text{Nota prova de títulos} \times 1) / 10$$

8. CRITÉRIOS PARA APROVAÇÃO NA PROVA DE SUFICIÊNCIA PARA O TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA:

Será considerado suficiente para receber o Título de Especialista em Genética Médica, o candidato que obtiver nota final igual ou superior a 7,0, desde que não tenha obtido nota nula (0,0) na prova teórica, prova teórico-prática ou prova prática-oral.

9. CONDIÇÕES DE REALIZAÇÃO DAS PROVAS ESCRITA, TEÓRICO-PRÁTICA E PRÁTICA-ORAL:

A prova teórica e a prova teórico-prática têm aplicações previstas para o dia 08 de novembro de 2025 das 08:00 às 13:00 horas e das 14:00 às 15:00 horas, respectivamente, na cidade de São Paulo-SP.

A prova de títulos será aplicada no dia 08 de novembro de 2025 às 15:30. Os candidatos deverão ter em mãos os comprovantes originais para a conferência da banca.

A prova prática-oral tem aplicação prevista para o dia 09 de novembro de 2025 das 08:00 às 14:00 horas.

O local será divulgado no site da SBGM (<http://www.sbgm.org.br/>) e/ou informado via endereço eletrônico do candidato informado no documento de inscrição.

O candidato deverá comparecer ao local designado para a realização da prova com antecedência mínima de 30 (trinta) minutos do horário fixado para seu início.

Não será admitido o ingresso de candidatos nos locais de realização da prova após o horário fixado para seu início.

Não haverá prorrogação de tempo previsto para a aplicação da prova em virtude de afastamento do candidato da sala da prova, por qualquer motivo.

Somente será admitido no local da prova o candidato que estiver munido do original do seu documento de identidade, sendo aceita carteira expedida pelo Conselho Regional de Medicina, ou passaporte, ou Carteira Nacional de Habilitação emitida nos termos da Lei Federal nº 9503/97 (com foto) ou da Carteira de Trabalho e Previdência Social, e de caneta esferográfica de tinta azul ou preta.

O documento apresentado deverá estar em perfeitas condições, de forma a permitir, com clareza, a identificação do candidato (retrato e assinatura).

Não serão aceitos protocolos ou quaisquer outros documentos que impossibilitem a identificação do candidato, bem como a verificação de sua assinatura.

Não haverá, sob pretexto algum, segunda chamada das provas descritas neste edital, nem será justificada falta, sendo considerado eliminado o candidato que faltar às provas.

Nenhum candidato fará a prova fora do dia, horário e local fixados.

Não será permitido, durante a realização das provas, nenhum tipo de consulta a livros, periódicos, compêndios e revistas ou qualquer material que contenha informações sobre medicina, bem como porte ou utilização de meios eletrônicos, como calculadoras, laptops, palmtops, relógio eletrônico, telefone celular ou outros aparelhos que possibilitem comunicação à distância, acesso à internet ou comunicação interpessoal.

A prova prática será gravada em áudio e/ou vídeo para o caso de interposição de recurso contra o resultado das provas.

Os candidatos somente poderão ausentar-se do recinto da prova depois de decorrida uma hora de seu início, por motivo de segurança.

O candidato deverá transcrever as respostas das questões da prova objetiva para o Cartão Respostas, que será o único documento válido para a correção. O preenchimento do Cartão Respostas será de inteira responsabilidade do candidato. Não haverá substituição do Cartão de Respostas.

Será atribuída NOTA ZERO à questão que contiver mais de uma ou nenhuma resposta assinalada, emenda ou rasura, no caso da prova objetiva.

Ao terminar a prova, o candidato entregará obrigatoriamente, ao fiscal de sala, o Cartão Respostas referente à prova objetiva.

Os 3 (três) últimos candidatos de cada sala só poderão sair juntos, após assinarem a ata própria que será fornecida ao final da prova. O candidato que não observar o disposto neste item, insistindo em sair do local de aplicação da prova, deverá assinar termo desistindo do Concurso e, caso se negue, deverá ser Lavrado Termo de Ocorrência, testemunhado por 2 (dois) outros candidatos, pelos fiscais e pelo executor.

Será desclassificado do exame o candidato que:

- a) ausentar-se da sala de prova sem o acompanhamento do fiscal e antes de decorrido o período fixado para saída;
- b) não devolver o Cartão Resposta da prova ou qualquer outro material solicitado;
- c) durante a realização das provas, for surpreendido em comunicação com outro candidato, verbalmente, por escrito, ou por qualquer outra forma;
- d) estiver portando e/ou utilizando telefone celular, pager ou qualquer equipamento eletrônico de comunicação e que possa servir como meio de consulta;
- e) lançar mão de meios ilícitos para executar a prova;
- f) utilizar-se de livros, periódicos, compêndios e revistas ou qualquer material que contenha informações sobre medicina.

10. BIBLIOGRAFIA:

O programa do Concurso versará sobre conhecimentos de genética básica e clínica com nível de complexidade exigido ao Médico Geneticista. A bibliografia sugerida encontra-se listada a seguir:

Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A. GeneReviews. [Internet]; Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

Beiguelman B. Genética de populações humanas. Ribeirão Preto:SBG; 2008. Disponível em: https://www.sbg.org.br/sites/default/files/genetica_de_populacoes_humanas

Brasil. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do

estabelecimento de rol mínimo de doenças a seres rastreadas pelo teste do pezinho e dá outras providências. Diário Oficial da União, 27 Mai 2021; Seção 1.

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria 199, de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União 12 fev 2014; Seção 1.

Clinical Genome Resource. Sequence Variant Interpretation. Disponível em: <https://clinicalgenome.org/working-groups/sequence-variant-interpretation/>

Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas [Internet]. Brasília: Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. 2023. Disponível em: <http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes/>

Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde. Relatório de recomendação nº442 março/2019 [Internet]. Brasília: Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. 2019. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_Exoma_DeficienciaIntellectual.pdf

Firth, H. V., & Hurst, J. A. (2017). Oxford desk reference: Clinical genetics and genomics (2o ed). Oxford University Press.

Gardner RJK, Amor DJ. Gardner and Sutherland's Chromosome abnormalities and genetic counseling. 5 ed. Nova Iorque:Oxford University Press; 2018.

del Gaudio D, Shinawi M, Astbury C, Tayeh MK, Deak KL, Raca G, ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Diagnostic testing for uniparental disomy: a points to consider statement from the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2020; 22:1133-1141.

Gregg AR, Aarabi M, Klugman S, Leach NT, Bashford MT, Goldwase T, et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. 2021; 23:1793-1806.

Harper PS. Practical Genetic Counseling. 7ed. Londres:Hachette; 2010.

Hennekam R, Allanson J, Krantz I. Gorlin's Syndromes of the Head and Neck. 5ed. Nova Iorque:Oxford University Press; 2010.

High KA, Roncarolo MG. Gene Therapy. NEJM. 2019; 381:455-464.

Hodgson SV, Foulkes WD, Eng C, Maher ER. A practical guide to human cancer genetics. 4ed. Springer; 2014.

Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 8 ed. Philadelphia:Elsevier Saunders; 2021.

MACIEL-GUERRA, Andréa Trevas.; GUERRA-JÚNIOR, Gil. Menina ou Menino? Os distúrbios da diferenciação de sexo. ed. 3. Curitiba: Appris, 2019

Maluf SW, Riegel M. Citogenética Humana. 1 ed. Porto Alegre: Artmed, 2011.

Miller DT, Lee K, Chung WK, Gordon AS, Herman GE, Klein TE et al. ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021; 23(8):1381-1390.

Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde; 2016.80p.

Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem neonatal. Hiperplasia adrenal congênita. Brasília: Ministério da Saúde; 2015.46p.

Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem neonatal. Deficiência de biotinidase. Brasília: Ministério da Saúde; 2015.34p.

National Comprehensive Cancer Network, INC. NCCN Guidelines. Genetic/Familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic. Version 3.2025. Plymouth Meeting (PA):NCCN; 2025. 169p. Disponível em: https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx

National Comprehensive Cancer Network, INC. NCCN Guidelines. Genetic/Familial high-risk assessment: colorectal. Version 3.2024. Plymouth Meeting (PA):NCCN; 2024. 196p. Disponível em: https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx

National Comprehensive Cancer Network, INC. NCCN Guidelines. Kidney Cancer. Version 3.2025. Plymouth Meeting (PA):NCCN; 2025. 92p. Disponível em: https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx

National Comprehensive Cancer Network, INC. NCCN Guidelines. Wilms tumour (nephroblastoma). Version 1.2025. Plymouth Meeting (PA):NCCN; 2025. 92p. Disponível em: https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genética Médica. 8ed. Perroti-Garcia AJ trad. Rio de Janeiro: Elsevier; 2016.

Pedroso JL, França Jr M, Camargos S, Barsottini O, Kok F. Neurogenética na Prática Clínica. Rio de Janeiro: Ateneu, 2019.

Pyeritz R, Korf B, Grody W ed. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Foundations. 7ed. Academic Press; 2018.

Pyeritz R, Korf B, Grody W ed. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Cardiovascular, respiratory and gastrointestinal disorders. 7ed. Academic Press; 2019.

Pyeritz R, Korf B, Grody W ed. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Clinical principles and applications. 7ed. Academic Press; 2018.

Pyeritz R, Korf B, Grody W ed. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Metabolic disorders. 7ed. Academic Press; 2020.

Pyeritz R, Korf B, Grody W ed. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Ophthalmologic, Hearing, Craniofacial, Dermatologic, Connective Tissue, and Skeletal Disorders. 7ed. Academic Press; 2025.

Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, Grody WW, Hegde M, Lyon E, Spector E, Voelkerding K, Rehms HL, ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015;17(5):405-423.

Saudubray JM, Baumgartner MR, Walter J. Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment. 6ed. Berlin:Springer; 2016.

Skirton H, Goldsmith L, Jackson L, Tibben A. Quality in genetic counselling for presymptomatic testing – clinical guidelines for practice across the range of genetic conditions. Eur J Hum Genet. 2013;21(3):256-260.

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Grupo de Trabalho da Sociedade Brasileira de Genética e Genômica sobre exames genéticos 2018/2020. Parecer técnico da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica sobre testes genéticos. Volume 1 - Recomendações sobre a qualidade técnica e laudo dos principais exames em genética médica. 2020. 38p. Disponível em <https://www.sbgm.org.br/uploads/PARECER%20T%C3%89CNICO%20DA%20SOCIEDADE%20BRASILEIRA%20DE%20GEN%C3%89TICA%20M%C3%89DICA%20E%20GEN%C3%94MICA%20SOBRE%20TESTES%20GEN%C3%89TICOS%20FINAL.pdf>

Spranger JW, Brill PW, Hall C, Nishimura G, Superti-Furga A, Unger S. Bone dysplasias: an atlas of genetic disorders of skeletal development. 4 ed. Nova Iorque: Oxford University Press: 2018.

StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. Editorial Board. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK431128/>

Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics. 5ed. Boca Raton: CRC Press; 2018.

Stevenson RE, Hall JG, Everman DB, Solomon BD. Human malformations and related anomalies. 3 ed. Nova Iorque: Oxford University Press; 2016.

Tayeh MK, Gaedigk A, Goetz MP, Klein TE, Lyon E, McMillin GA et al. Clinical pharmacogenomic testing and reporting: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2022. 24:759-768.

Traboulsi EI. Genetic diseases of the eye. Oxford Monographs on Medical Genetics. 2 ed. Nova Iorque: Oxford University Press. 2012.

Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, Kinzler KW, Antonarakis SE, Ballabio A, Gibson M, Mitchell G. The online metabolic and molecular bases of inherited disease. Nova Iorque. McGraw-Hill. 2014. Disponível em: <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=971§ionid=>

11. DIVULGAÇÃO DE RESULTADOS E RECURSOS DE CANDIDATOS REPROVADOS:

11.1 O resultado do exame será divulgado no prazo definido pelo cronograma, podendo se estender até um prazo máximo de 5 (cinco) dias, após a realização das provas. O resultado será divulgado no site da Sociedade Brasileira de Genética Médica [<http://www.sbgm.org.br>].

11.2 Os candidatos reprovados, que desejarem, poderão submeter recurso por escrito datado e assinado ao Grupo de Trabalho de Título de Especialista da SBGM ao endereço eletrônico sbgm.titulodeespecialista@gmail.com com as devidas justificativas identificadas e cientificamente referenciadas na bibliografia listada no edital, que decidirá, em caráter irrevogável, dentro do âmbito da SBGM, sobre a manutenção ou não do resultado. O prazo para apresentação do recurso é definido no cronograma deste edital.

11.3 A entrega de cópia do caderno de questões da fase escrita aos candidatos será entregue ao candidato tão logo a respectiva fase da prova seja encerrada.

11.4 O espelho de correção das respectivas provas será disponibilizado ao candidato, por meio de correio eletrônico, no prazo descrito no cronograma do edital.

OBS.1: A possibilidade de interposição de recurso pelos candidatos contra o resultado de qualquer fase da Prova/Exame está assegurada conforme item 11.2.

12. PROCEDIMENTOS PARA EMISSÃO DO TÍTULO DE ESPECIALISTA/ÁREA DE ATUAÇÃO:

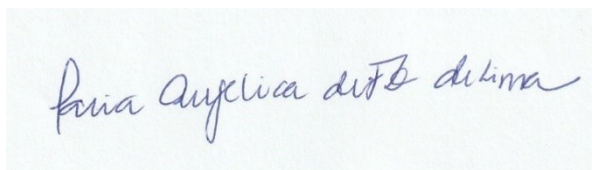
12.1 Sendo aprovado no presente exame, o candidato receberá e-mail da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, no endereço eletrônico informado em sua inscrição, avisando quando estiver disponível no site da AMB o formulário cadastral para solicitação de confecção do seu Título de Especialista por ela emitido, incluindo as demais orientações necessárias para finalização desse processo, junto à citada entidade. O candidato deverá checar e corrigir, se necessário, seus dados no formulário cadastral, já que o diploma será confeccionado com base nessas informações.

12.2 Caberá ao candidato aprovado efetuar o pagamento da taxa referente à confecção do Título de Especialista, em nome da AMB, de acordo com os valores descritos abaixo:

- Associado da AMB: R\$ 930,00 reais (novecentos e trinta reais),
- Não associado da AMB: R\$ 1.400,00 (mil e quatrocentos reais).

O título de especialista/certificado da área de atuação será encaminhado pela AMB, via Correios, ao candidato aprovado após cumpridos os devidos trâmites legais, no prazo de 30 a 45 dias após a comprovação do recolhimento da taxa descrita acima. Nos casos omissos ou duvidosos, a Diretoria Científica, responsável pela condução do exame para a concessão do Título de especialista, recorrerá ao Presidente em questão e este, se julgar necessário, se reportará à Diretoria.

Porto Alegre, 28 de março de 2025.



Diretora de Título de Especialista e Exercício Profissional / SBGM

Rua São Manoel, 456 cj 303, Porto Alegre, RS 90620-110

www.sbgm.org.br

APÊNDICE I

**PLANO DA PROVA TEÓRICA PARA
OBTENÇÃO DO TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA**

TEMAS	% de questões
Dismorfologia	15
Técnicas diagnósticas	5
Distúrbios do neurodesenvolvimento	10
Doenças metabólicas / Triagem neonatal	10
Oncogenética	10
Reprodução humana / Medicina fetal	10
Doenças neurogenéticas	10
Displasias esqueléticas/disostoses	2
Distúrbios cardiovasculares	2
Distúrbios do tecido conjuntivo	2
Doenças complexas do adulto	2
Ética e políticas públicas de saúde	2
Farmacogenômica	2
Genética de populações	2
Distúrbios auditivos	2
Distúrbios oftalmológicos	2
Doenças hematológicas	2
Doenças imunológicas	2
Doenças pulmonares	2
Doenças renais	2
Doenças do trato gastrointestinal	2
Genodermatoses	2
Total	100