

FICHA DE AVALIAÇÃO – PROVA PRÁTICA ORAL

CANDIDATO: _____

Caso 1

Você é chamado para atender interconsulta no pronto-socorro de paciente sexo feminino, 8 dias de vida, filho de casal consanguíneo com história de hipoatividade iniciada há 3 dias, má aceitação alimentar, choro fraco e taquipneia.

Antecedentes neonatais: Recém-nascido a termo (Idade gestacional: 40+1/7 sem), adequado para a idade gestacional (PN=3.500g, CN=50cm), APGAR 8/9, sem intercorrências periparto.

Antecedentes gestacionais: Mãe G1P1A0, realizou pré-natal em UBS, refere USGs gestacionais normais, nega quaisquer intercorrências ou comorbidades na gestação.

Antecedentes familiares: sem doenças genéticas na família.

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

Exames complementares na entrada revelaram:

Glicemia = 30,9 mg/dL;

- Gasometria arterial em ar ambiente com pH: 7,235; paO₂: 123,3 mmHg; paCO₂: 13,9 mmHg, BE: -18,44 mmol/L;
- Lactato arterial: 18 mg/dL (2 mmol/L) - Valor de referência < 18 mg/dl ou < 2 mmol/L
- Leucócitos: 1.400/mm³ (neutrófilos: 140/mm³);
- Bilirrubinas totais = 6,3 mg/dL

Foi realizado push de glicose, mas no dia seguinte houve piora do quadro neurológico, e investigação complementar foi negativa para quadro infeccioso ou sepse.

1. Considerando a suspeita de erro inato do metabolismo (EIM) do metabolismo intermediário, quais as orientações corretas com relação à dieta e prescrição do soro de manutenção devem ser dadas no momento?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Suspender a ingestão ou oferta proteica por 48 horas	(+0,25)	
Manter alta oferta calórica com soro glicosado	(+0,25)	
Manter o sódio sérico da média para o limite superior da normalidade pelo risco de hiponatremia e edema cerebral	(+0,25)	
Oferta hídrica seguindo a regra de Holliday-Segar, com reposição de perda hídrica insensível pela taquipneia (considerar correto se o candidato disser “volume” ou oferta hídrica adequada para idade com reposição para perdas insensíveis; se responder só oferta hídrica para idade, considerar 50% dos pontos deste item).	(+0,25)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	

(APÓS AGUARDAR A RESPOSTA DO CANDIDATO)

O laboratório libera o resultado do exame a seguir.

(APRESENTAR ANEXO 1)

2. Com base nele, qual o diagnóstico do paciente?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
MSUD ou doença da urina do xarope de bordo	(+1,0)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	-
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	

Caso 2

Paciente masculino, 33 anos, busca atendimento por quadro de dificuldade progressiva para caminhar com pés caídos e cavos. Refere vários casos na família materna de parentes que tem pés cavos e dificuldade para caminhar, sendo seu primo o que considera mais grave, pois é quem apresenta maior dificuldade. Não se queixa de dor, dormência ou alteração de sensibilidade.

MOstrar ANEXO 2

1. Qual o padrão de herança sugerido pelo heredograma?
2. Quais dados do exame físico auxiliam no diagnóstico diferencial entre ataxia espinocerebelar e neuropatia periférica (cite pelo menos 2)?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Autossômico Dominante	0,5	
Reflexos profundos (aumentados em MMSS e aumentados ou reduzidos em MMII na ataxia. Reduzidos em MMII no CMT)	0,2	
Eudiadococinesia no CMT e disdiadococinesia em ataxia		
Movimentos oculares preservados no CMT. Nistagmo ou movimentos sacádicos na ataxia		
Tônus reduzido em CMT e pode estar aumentado em SCA		
Sem movimentos extra-piramidais em CMT. Tremor de ação de MMSS em SCA.		
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,7)	

AGUARDAR A RESPOSTA DO CANDIDATO

Ao exame físico o paciente apresenta força muscular preservada em MMSS e reduzida distalmente em MMII. Reflexos profundos presentes e simétricos em MMSS, reduzido em patelar e abolido em Aquileu. Sensibilidade superficial e profunda sem alterações. Tônus reduzido distalmente em membros inferiores e preservado nos demais segmentos. Eudiadococinesia. Marcha escarvante. Pares de nervos cranianos sem alterações. Prova índice-nariz sem alterações. Sem movimentos extra-piramidais. Atrofia de musculatura interóssea nos pés.

O paciente também realizou uma eletroneuromiografia que teve como resultado:

MOstrar ANEXO 3



3. Com base na história, exame físico e exame complementar, qual hipótese diagnóstica deve ser investigada primeiro e qual exame padrão-ouro é indicado para esta investigação?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Doença de Charcot-Marie-Tooth	+ 0,4	
MLPA ou PCR para PMP22	+ 0,4	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,8)	

O paciente refere que foi ao neurologista que recomendou fazer o exame mais amplo possível e te traz este resultado.

MOSTRAR ANEXO 4

4. O que deve ser orientado ao paciente com relação ao exame trazido? Há necessidade de exame complementar neste momento? (Se o candidato responder SIM > perguntar: qual exame?)

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
O exame não afasta todas as neuropatias periféricas possíveis	+ 0,25	
Sim.	+ 0,1	
realizar o MLPA ou PCR de PMP22	+0,15	
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,5)	

Caso 3

A equipe de genética médica do hospital é chamada para avaliar um recém-nascido com cardiopatia congênita. Não são relatadas intercorrências clínicas na gestação. É o único filho de casal jovem e não consanguíneo. O pai teve fenda labiopalatina corrigida na infância, sem outras comorbidades e o irmão do pai apresentou atraso motor e deficiência intelectual leve.

A cardiopatia foi identificada no pré-natal e confirmada no pós-natal e trata-se de *truncus arteriosus* e o paciente será submetido à cirurgia imediata. Ao exame físico, além de fendas palpebrais curtas e ponte nasal proeminente, não são observadas outras dismorfias.

1. Considerando o quadro clínico e a história familiar, qual hipótese diagnóstica deve ser investigada inicialmente?
2. Considerando a principal hipótese diagnóstica, quais exames complementares de imagem destinado a investigação de defeitos congênitos estão indicados?
3. Considerando a principal hipótese diagnóstica, qual exame padrão-ouro está recomendado para a confirmação dela?
4. Considerando a principal hipótese diagnóstica, qual eletrólito deve ser dosado imediatamente?
5. Considerando a principal hipótese diagnóstica, quais recomendações vacinais devem ser feitas?
6. Considerando a principal hipótese diagnóstica, qual a recomendação deve ser feita para o preparo de uma eventual transfusão de sangue durante a cirurgia cardíaca?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Síndrome de deleção 22q11	+ 0,5	
Ultrassonografia abdominal total ou vias urinárias (1), tomografia de tórax ou radiografia de tórax ou ultrassonografia de tórax (2)	+0,3	
MLPA para 22q11 ou FISH para 22q11 ou array-CGH ou PCR para 22q11	+0,5	
Dosagem sérica de cálcio	+0,3	
Não vacinar as vacinas de organismo vivo atenuado até confirmação do status imunológico da criança (BCG, poliomielite)	+0,3	
Lactentes até 6 meses só devem receber transfusão de sangue que foi irradiada ou CMV negativo	+0,1	
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(2,0)	

Caso 4

Paciente 34 anos busca atendimento por história de câncer de mama aos 34 anos. Trata-se de carcinoma invasivo tipo não especial com receptor de estrogênio e progesterona positivos e HER2 negativo. A história familiar é registrada no heredograma:

MOSTRAR ANEXO 5

1. Qual o padrão de herança é sugerido pelo heredograma apresentado?
2. Em relação ao fenótipo da probanda, qual a principal hipótese diagnóstica?
3. Qual exame você solicitaria para definição dessa suspeita?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Autossômico dominante	0,1	
Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer ou Câncer Hereditário – pontua X OU síndrome de predisposição a câncer de mama e ovário (HBOC) – pontua Y	0,1	
Painel NGS para Câncer Hereditário com Análise de CNV OU Sequenciamento de BRCA1 e BRCA2 OU pesquisa de variantes fundadoras em BRCA1 e BRCA2 Ashkenazi	0,3	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	0,5	

Paciente retorna com resultado do exame.

MOSTRAR ANEXO 6

4. Qual o tipo de variante encontrada.
5. Quais as recomendações de rastreamento para câncer são indicadas para a paciente.
6. Há indicação de discutir sobre cirurgias redutoras de risco? (Se o candidato responder SIM > Perguntar: Quais?)
7. A abordagem de quais itens do aconselhamento genético é imperativa neste caso?



Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Trata-se de uma variante <i>frameshift</i>	0,1	
Rastreio com mamografia e ressonância magnética de mamas	0,5	
Exame dermatológico anual e orientações para fotoproteção		
Colangiopancreatografia por ressonância magnética/ Colangiorressonância ou ultrassonografia endoscópica		
Recomendação de adenomastectomia bilateral redutora de risco	0,5	
Recomendação de salpingooforectomia após os 40 anos de idade		
Orientações reprodutivas (Considerar testar o parceiro e opções reprodutivas) E	0,4	
Orientação quanto a necessidade de avaliação dos familiares		
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,5)	

Caso 5

O casal consanguíneo, familiar do caso 4 decide buscar o atendimento após saberem dos resultados da irmã. O casal quer conhecer os próprios riscos e saber se precisam fazer alguma avaliação para a próxima gestação que estão planejando. Ele tem 31 anos e ela tem 39 anos e é de origem judia Ashkenazi.

MOstrar ANEXO 5 e ANEXO 6

A filha do casal, atualmente com 8 anos havia sido avaliada na genética médica, mas os pais não deram continuidade na investigação na época. Segundo relatório do médico, a criança apresentava baixa estatura, de início pré-natal, desvio radial das mãos, aplasia de polegar direito e hipoplasia de polegar esquerdo e microcefalia percebida após 1 ano de idade. Na época da investigação realizaram alguns exames complementares:

MOstrar ANEXO 7

1. Considerando o diagnóstico da criança e o futuro reprodutivo do casal, está indicado algum exame complementar para a criança e para seus pais?
2. Se sim > perguntar qual exame deve ser feito?
3. Quais orientações pré-teste são adequadas para a família?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Sim	0,1	
Pesquisa da variante familiar já conhecida para a criança e seus pais	0,2	
Oferecer painel de portador para os pais (Tay-Sachs, fibrose cística, hemoglobinopatias, Canavan, disautonomia familiar, Anemia de Fanconi C, Nieman-Pick A, mucopolidose IV, síndrome de Bloom, doença de Gaucher, AME)* Aceitar também dosagem bioquímica de hexosaminidase para detecção de heterozigoto (pontuar menos).		
Orientações sobre o risco de câncer para adultos, relacionado a variante do <i>BRCA2</i>	0,2	
Limite da investigação de painéis de portador – os painéis investigam um número determinado de genes.		
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(- 0,40)	
Total	0,5	

*Não cobrar a lista de doenças a definir porque as referências variam entre quais as doenças que são minimamente recomendadas.

O casal retorna com os seguintes resultados de exame.

MOstrar ANEXOS 8, 9, 10, 11

4. Como deve ser feito o aconselhamento genético do casal?



Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Informar o risco de recorrência de 25% para anemia de Fanconi.	0,3	
Informar risco de recorrência de 50% para síndrome de predisposição a câncer de mama e ovário hereditários	0,3	
Informar risco de anomalia cromossômica por conta de IMA.	0,3	
Oferecer teste pré-implantação – PGT-M e PGT-A.	0,2	
Oferecer diagnóstico pré-natal para anemia de Fanconi e anomalia cromossômica com biopsia de vilos coriais ou amniocentese.	0,2	
Oferecer NIPT explicando limites de investigação para anemia de Fanconi e como teste de triagem para anomalia cromossômica.	0,2	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
Total	1,5	