

**Concurso para obtenção do
Título de Especialista em Genética Médica – 2025**



PROVA TEÓRICO PRÁTICA

São Paulo, 08 de Novembro de 2025

Questão 1

Feminino, 60 anos, deficiência intelectual, hirsutismo, escoliose, hipotonia, hipoplasia de unha do quinto quirodáctilo bilateral.

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



Figura 1



Figura 2



Gabarito A: Coffin-Siris

Gabarito B: Autossômica dominante

Referências:

Schrier Vergano S, Santen G, Wieczorek D, et al. Coffin-Siris Syndrome. 2013 Apr 4 [Updated 2025 May 15]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK131811/>

Määttänen L, Hietala M, Ignatius J, Arvio M. A 69-year-old woman with Coffin–Siris syndrome. Am J Med Genet Part A. 2018;00:1–4

Questão 2

Masculino, 8 anos, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, fácies infiltrado e rigidez articular. Investigação negativa para MPS tipo 1,2, 3(A-D), 6 e 7, esfingolipidoses, galactosialidose e aspartilglicosaminuria.

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



Figura 1



Figura 2



Gabarito A: Fucosidose

Gabarito B: Autossômica recessiva

Referências:

Saudubray J, Charpentier C. Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms. In: Valle DL, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet AL, Mitchell GA. eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill Education; 2019. Table 86-47. Accessed September 15, 2025.

<https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709§ionid=225079473>

Thomas GH. Disorders of Glycoprotein Degradation: α -Mannosidosis, β -Mannosidosis, Fucosidosis, and Sialidosis. In: Valle DL, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet AL, Mitchell GA. eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill Education; 2019. Accessed September 15, 2025.

<https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709§ionid=225545029>

Kelly B, Kelly E. Angiokeratoma Corporis Diffusum in a Patient With No Recognizable Enzyme Abnormalities. Arch Dermatol. 2006;142(5):615–618. doi:10.1001/archderm.142.5.615

Mao, SJ., Zhao, J., Shen, Z. *et al.* An unusual presentation of fucosidosis in a Chinese boy: a case report and literature review (childhood fucosidosis). *BMC Pediatr* 22, 403 (2022). Disponível em:

<https://rdcu.be/eGuU>

Questão 3

Feminino, 11 anos, filha de casal consanguíneo, teve úlcera de córnea bilateral com um ano, e apresenta placas hiperkeratóticas dolorosas em mãos e pés desde os 2 anos de idade com aumento progressivo.

- A. Qual o diagnóstico mais provável?
- B. Qual o tratamento indicado?



Figura 1



Figura 2



Figura 1



Figura 2

Gabarito A: Tirosinemia tipo 2 (considerar correta também tirosinemia óculo cutânea).

Gabarito B: Dieta restrita em tirosina e fenilalanina, ou restrição de tirosina e fenilalanina.

Referências teóricas:

Saudubray J, Charpentier C. Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms. In: Valle DL, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet AL, Mitchell GA. eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill Education; 2019. Table 86-45. Accessed September 15, 2025.

<https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709§ionid=225079473>

Bayzaei Z, Dehghani SM, Geramizadeh B. Tirosinemia Tipo II. 24 de outubro de 2024. Em: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): Universidade de Washington, Seattle; 1993-2025. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK608431/>

Tekin B, Yucelten D, Zeybek CA, Kiykim E, Wehner M, Betz RC, Toker AE. Oculocutaneous tyrosinemia: A case report with delayed diagnosis and excellent response to dietary modification.

Indian J Dermatol Venereol Leprol 2015;81:303-305. Disponível em:

<https://ijdvl.com/oculocutaneous-tyrosinemia-a-case-report-with-delayed-diagnosis-and-excellent-response-to-dietary-modification/>

Questão 4

Jovem de 17 anos procurou atendimento por manifestações clínicas de hiperandrogenismo. Histórico de amenorreia primária e hipoplasia mamária bilateral. Inspeção da genitália e resultado de cariótipo conforme imagens:

A: Qual a classificação adequada para este distúrbio de desenvolvimento sexual?

B: Cite outros três exames complementares necessários para a investigação e/ou conduta deste caso.

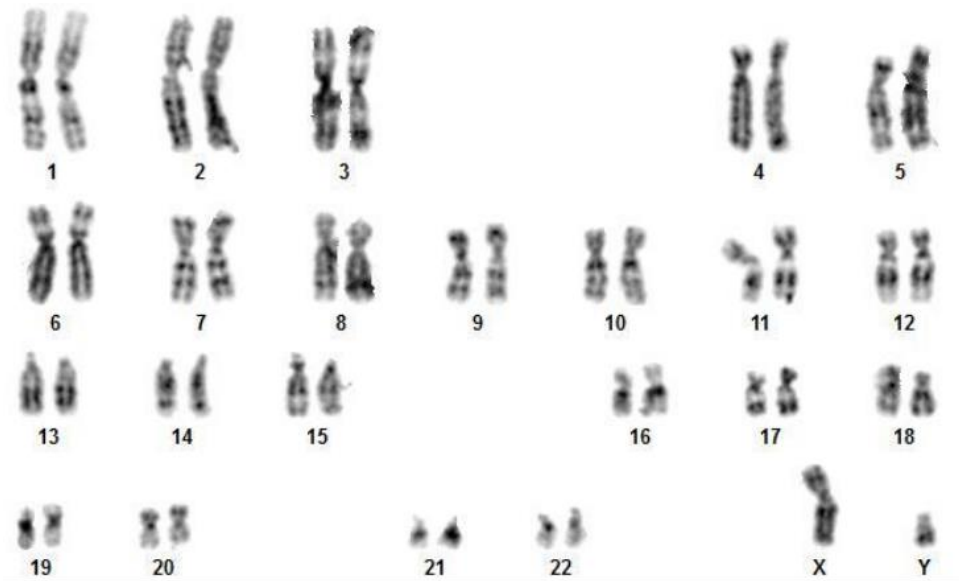
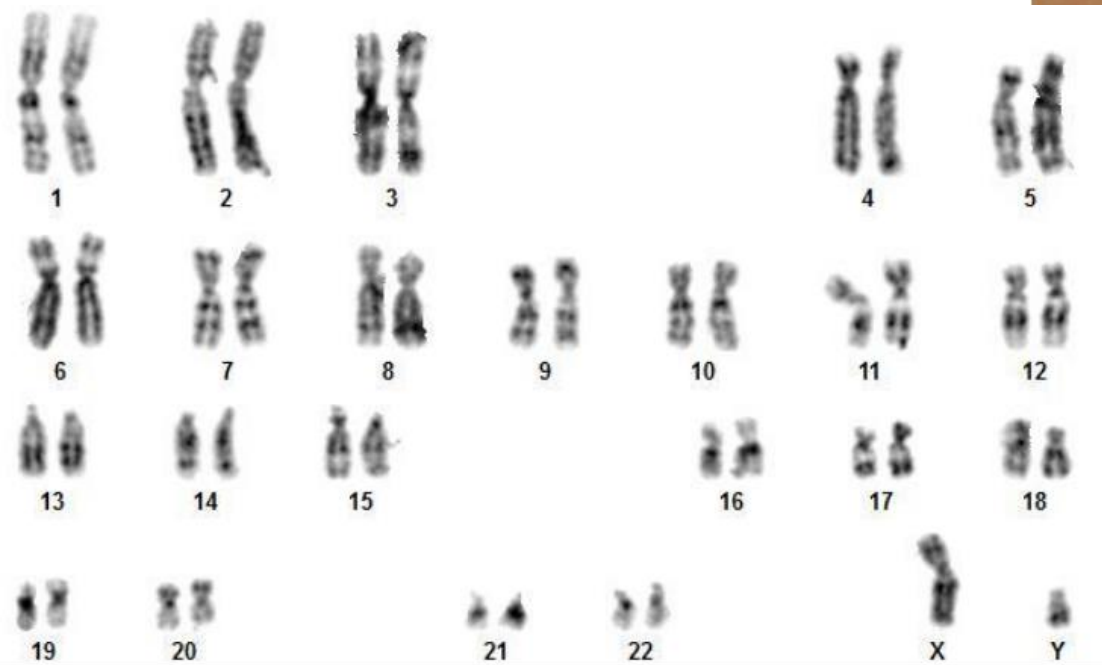


Figura 1



Figura 2



Gabarito A: DDS 46,XY ou ADS 46,XY ou Pseudo hermafroditismo masculino.

Gabarito B: Dosagens hormonais (testosterona, dihidrotestosterona, FSH, LH), imagens pélvicas (usg, RNM), pesquisa de SRY, laparoscopia.

Referências:

Ndoye NA, Cissé L, Dial CMM, Gaye AM, Agne AF, Elfeki H, Diedhiou Y, Lo FB, Seck NF, Sagna A, Ndour O, Ngom G. Ovotesticular disorders of sexual development: diagnostic, therapeutic, and evolutionary aspects. J Pediatr Surg. 2025; 60(4): 162187.

Questão 5

Menina de um ano foi encaminhada pelo pediatra para avaliação por síndrome de West. Apresenta alteração oftalmológica apresentada na imagem.

- A. Qual o diagnóstico sindrômico mais provável?
- B. Qual a malformação que completa a tríade clássica observada nesta doença?





Gabarito A: Síndrome de Aicardi

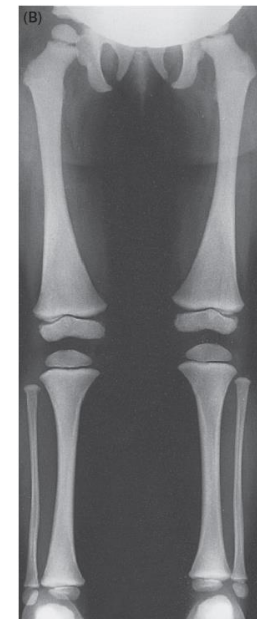
Gabarito B: agenesia do corpo caloso

Referências: Sutton VR, Van den Veyver IB. Aicardi Syndrome. 2006 Jun 30 [Updated 2020 Nov 12]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.

Questão 6

Paciente com baixa estatura grave, histórico de fraturas e sem comprometimento intelectual.

- A. Qual a principal hipótese diagnóstica?
B. Qual o achado radiológico típico desta condição pode ser observado na imagem?



RX de membros inferiores aos 3
anos de idade



RX de membros inferiores aos 3
anos de idade

Gabarito A: Picondisostose

Gabarito B: Aumento da densidade mineral óssea OU osteopetrose OU hipotransparência em ossos longos OU ausência/estreitamento de canal medular OU esclerose difusa de ossos longos

Referências:

Spranger JW, Brill P, Hall C, Nishimura G, Superti-Furga A, Unger S. *Bone Dysplasias: An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development*. 4. ed. New York: Oxford University Press; 2018.

Gonzaga AKG, Fonseca Neto CSOCB, Pinto LP, Oliveira PT, Melo DP, Morais HGF, Dantas WRM. Clinical and radiographic characteristics of pycnodysostosis: A systematic review. *Imaging Sci Dent*. 2024;54:13–24. doi:10.5624/isd.20230191

Questão 7

Paciente encaminhado para avaliação por baixa estatura grave e dismorfias observadas na imagem abaixo.

- A. Qual a principal hipótese diagnóstica?
- B. Cite 1 *locus* associado ao quadro clínico.





Gabarito A: Síndrome de Silver-Russel

Gabarito B: 11p15.5, 7p21 ou 7q32.2

Referências:

LOHIYA, Nikhil; LOTE-OKE, Rashmi; AGARWAL, Meenal; PHADKE, Nikhil; KHADILKAR, Vaman; KHADILKAR, Anuradha. Genetic analysis and clinical presentation in Silver Russell syndrome. *Indian Journal of Pediatrics*, [S.l.], v. 85, n. 10, p. 877–878, 2018. DOI: 10.1007/s12098-018-2747-5. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s12098-018-2747-5>.

Questão 8

Mulher, 18 anos com diagnóstico de síndrome de Down, realiza o exame mostrado nas imagens.

- A. Descreva qual é este exame.
- B. O que é esperado encontrar quando este exame está alterado.





Gabarito A: estudo dinâmico da coluna cervical OU radiografia de coluna cervical em perfil em posição neutra, extensão e flexão.

Gabarito B: distância atlanto-axial acima de 5mm em qualquer uma das posições caracteriza IAA OU instabilidade atlanto-axial.

Referências:

Onodera R, Sakamoto R, Taniguchi Y, Hirai S, Matsubayashi Y, Kato S, Oshima Y, Tanaka S. Congenital atlanto-occipital dislocation in a patient with Down syndrome: a case report. Skeletal Radiol. 2023; 52:1785-1789.

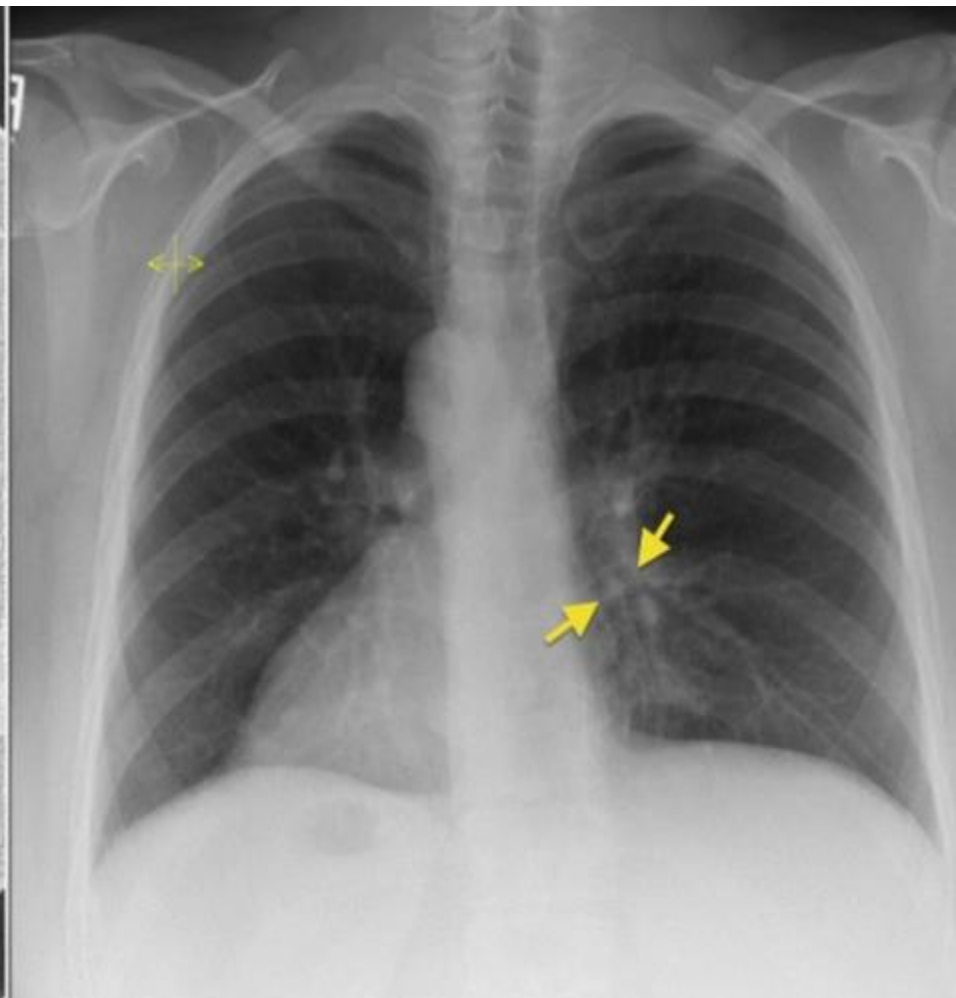
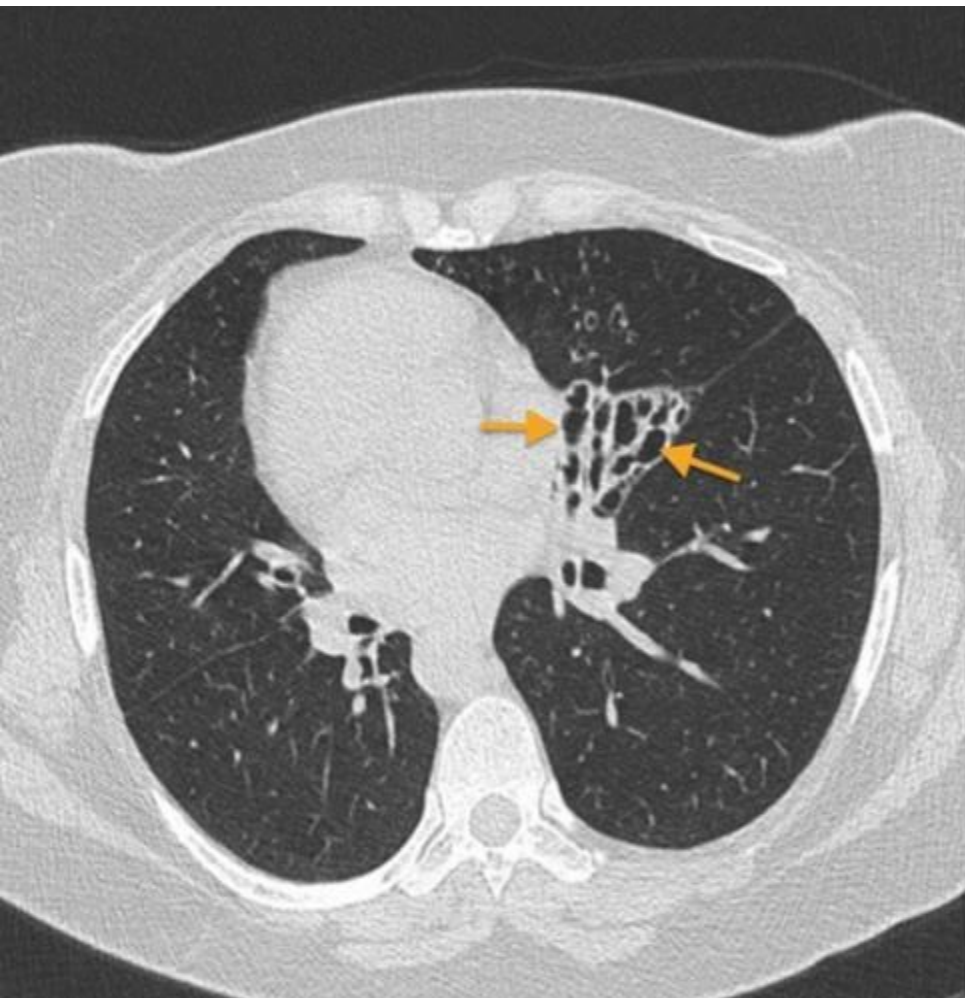
Questão 9

Masculino em investigação por infertilidade conjugal. Tem histórico de rinossinusites recorrentes desde a infância e tosse produtiva. No último ano apresentou 2 episódios de pneumonia. Ausculta com estertores crepitantes, roncos e sibilos esparsos. Na investigação você obteve o seguinte resultado de exames de imagem

A. Qual o diagnóstico do paciente?

B. Qual a alteração esperada no espermograma?





Gabarito A: Síndrome de Kartagener OU Discinesia Ciliar Primária

Gabarito B: Astenozoospermia OU astenospermia OU Redução ou ausência da motilidade dos espermatozóides

Referências:

Radiology at St. Vincent's University Hospital. Kartagener's Syndrome – Case Study. Dublin: St. Vincent's University Hospital, [s.d.]. Disponível em: <http://www.svuhradiology.ie/case-study/kartageners-syndrome/>. Acesso em: 20 out. 2025.

Questão 10

Masculino, 6 meses, filho de casal consanguíneo, é encaminhado para avaliação de atraso na aquisição dos marcos motores do desenvolvimento (vídeo) e cardiomegalia, perfil Tandem neonatal sem alterações, sem outras queixas e sem desvios fenotípicos.

- A. Qual o diagnóstico sindrômico apresentado no vídeo?
- B. Qual o diagnóstico mais provável?





Gabarito A: Síndrome do bebê hipotônico (considerar correta também “Floppy Infant Syndrome” ou Hipotonia Generalizada -> discutir).

Gabarito B: Doença de Pompe, Glicogenose tipo 2 ou Deficiência da Alfa-glicosidase ácida.

Referência do vídeo: Disponibilizado em um *Training Program* de Pompe em 2007.

Referência teórica: Saudubray JM, Baumgartner MR, García-Cazorla Á, Walter J. Inborn Metabolic Diseases. 7a edição. 2022. Springer. 894p.

**Concurso para obtenção do
Título de Especialista em Genética Médica – 2025**



PROVA TEÓRICO PRÁTICA

São Paulo, 08 de Novembro de 2025.