

FICHA DE AVALIAÇÃO – PROVA PRÁTICA ORAL

CANDIDATO: _____

Caso 1

Você recebe para avaliação um bebê do sexo masculino, de 25 dias de vida, cujos pais estão apreensivos em virtude de uma alteração no teste do pezinho. O bebê é o primeiro filho do casal (primos de primeiro grau) e nasceu com 36 semanas completas de idade gestacional após elevação da pressão arterial materna com sinais de sofrimento fetal agudo que motivou a indicação obstétrica de interrupção da gestação. Apesar da prematuridade, o bebê nasceu bem, pesando 2530g (adequado para a idade gestacional) e Apgar 8/9. Permaneceu poucas horas em observação no berçário e logo foi encaminhado ao alojamento conjunto. Com a boa evolução, recebeu alta com 48 horas de vida logo após a coleta de sangue em papel filtro para o teste do pezinho. Não houve qualquer intercorrência durante os dias que estiveram em casa com o bebê até esta consulta. Avalie o resultado de exame apresentado pelo casal e responda:

(MOSTRAR ANEXO I)



1. Que alteração pode ser observada no exame deste recém-nascido e quais as possíveis interpretações do resultado?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Reconheceu a elevação de fenilalanina, portanto a triagem alterada para PKU.	(+0,20)	
Informou que a coleta foi realizada fora do período adequado.	(+0,25)	
Informou que a precocidade da coleta pode ter subestimado o valor de Phe	(+0,25)	
Informou que os níveis de Phe encontrados estão no intervalo de hiperfenilalaninemia.	(+0,30)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	

2. Quais as próximas etapas diagnósticas para o esclarecimento do caso?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Informar que sendo prematuro, deveria ser feita coleta do teste do pezinho.	(+0,20)	
Reconhecer que o teste realizado foi uma triagem e deve ser confirmada pela dosagem de Phe no sangue.	(+0,40)	
Citar outros exames de utilidade potencial como análise molecular, dosagem de BH4.	(+0,40)	PONTUAÇÃO CONFERIDA A TODOS OS CANDIDATOS EM VIRTUDE DE LIMITAÇÃO DO COMANDO DA QUESTÃO
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	

Caso 2

Paciente do sexo feminino, 37 anos, procura atendimento devido a seu histórico familiar de câncer. Relata que sua irmã mais velha de 47 anos apresentou câncer de mama, além de ter pai falecido aos 65 anos por câncer de próstata. Na linhagem materna, sua mãe e tia faleceram por câncer de pâncreas aos 72 e 80 anos respectivamente. Nega histórico pessoal de câncer, não possui filhos, nem desejo reprodutivo.

MOSTRAR ANEXO II

A paciente procura aconselhamento genético após resultado de painel para genes associados a câncer realizado por sua irmã, apresentando o laudo do exame.

MOSTRAR ANEXO III

Diante do sofrimento vivenciado pela irmã durante o tratamento, a paciente manifesta desejo explícito em realizar retirada das mamas para evitar o surgimento de tumores.

Nesse contexto, que condutas devem ser realizadas?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Informar que a paciente deve ser testada para ambas as mutações presentes na irmã DMD (nos genes <i>BRCA1</i> e <i>CHEK2</i>);	(+0,25)	
Enfatizou que a possibilidade de cirurgia redutora de risco (mastectomia bilateral profilática) está indicada no caso da presença de variante patogênica em <i>BRCA1</i> ;	(+0,25)	
Informou que a possibilidade de cirurgia redutora de risco ainda <u>não</u> é recomendada para pacientes assintomáticos com mutações no gene <i>CHEK2</i> ;	(+0,25)	
Lembrar a importância da salpingooforectomia bilateral como cirurgia redutora de risco para tumores de ovário	(+0,25)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	



Pouco após o atendimento, você recebe outra irmã da paciente, de 51 anos, também sem histórico pessoal de neoplasia, porém preocupada com o risco de câncer para suas filhas. Além do mesmo desejo em realizar cirurgia redutora de risco, solicita que seja fornecida requisição de testagem genética para suas filhas (assintomáticas e ausentes durante a consulta).

1) Qual a conduta adequada?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Informar que a possibilidade de cirurgia redutora de risco ainda é recomendada apenas para pacientes assintomáticos com mutações no gene <i>BRCA1</i> ;	(+0,25)	
Informar que a indicação de testagem de seus filhos existirá apenas caso ela mesma apresente uma ou ambas as variantes familiares.	(+0,25)	
Informar que a testagem genética para esse tipo de condição (predisposição ao câncer com protocolo de seguimento específico apenas em idade adulta) não se justificaria para menores e, portanto, não está recomendada no momento para sua filha mais nova.	(+0,25)	
Reforçar que a testagem genética para seus filhos adultos é sim uma opção, porém deve ser realizada após aconselhamento genético individualizado e o filho do sexo masculino também pode ser beneficiado.	(+0,25)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	



Caso 3

Paciente, sexo feminino, 36 anos e seu esposo, de 35 anos, foram encaminhados para avaliação por “dificuldade de ter filhos”. Eles estão casados há 6 meses e referem manter cerca de 4 relações sexuais por semana. Negam uso de métodos contraceptivos. A paciente foi extensivamente investigada pelo seu obstetra que não identificou fatores associados ao quadro.

1. Qual o diagnóstico clínico, relacionado com o aspecto reprodutivo, desse casal? Justifique.

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Identificou o diagnóstico de infertilidade conjugal	(+0,20)	
Identificou os requisitos da OMS que incluem a idade da consulente (≥ 35 anos período observacional de 6 meses; relações sexuais regulares (≥ 3) e ausência de métodos contraceptivos	(+0,30)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,5 pontos)	

Alterações do exame físico do casal só foram identificadas no parceiro: testículos de volume de 5cm³, bilateralmente, com consistência levemente endurecida. A investigação do obstetra inclui exames de rotina do esposo e cariótipo do casal

(MOSTRAR ANEXOS IV, V E VI)

2) Interprete os exames hormonais e o espermograma do esposo.

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Identificou hipogonadismo hipergonadotrófico	(+0,20)	
Identificou oligoastenoteratozoespermia grave ou equivalente que inclui alteração de concentração, motilidade e morfologia.	(+0,30)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(0,5 pontos)	

3) Interprete o exame citogenético do casal correlacionando com o diagnóstico clínico reprodutivo do casal

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pontuação do Candidato
Identificou polimorfismo de heterocromatina do cromossomo 9 no cariótipo da esposa	(+0,20)	
Explicou que esse tipo de polimorfismo não deve ser interpretado como causa da infertilidade conjugal	(+0,20)	
Identificou uma translocação envolvendo o cromossomo X e Y	(+0,30)	
Explicou que a alteração estrutural identificada é a principal responsável pela infertilidade conjugal	(+0,30)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1 ponto)	

Caso 4

Paciente do sexo masculino, 7 anos, encaminhado à Genética Clínica por diagnóstico de transtorno do espectro do autismo. É o único filho de casal jovem e não consanguíneo. Tem dois primos paternos de primeiro grau com diagnóstico de transtorno do espectro do autismo. Sem intercorrências no período pré-natal. Os marcos motores foram adequados. Apresenta atraso na fala e estereotípias. Não apresenta dificuldade na aprendizagem. O exame morfológico não apresenta dismorfismos significativos. Vem a primeira consulta com a genética com os seguintes resultados de propedêutica molecular solicitados pela neuropediatria.

1) Interprete os exames apresentados.

(MOSTRAR ANEXOS VII, VIII E IX)



Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pont do Candidato
Reconheceu que o resultado do array (0,15) e estudo molecular para X-frágil foram normais (0,15).	(+0,30)	
Reconheceu que o exoma tem uma variante patogênica em heterozigose, relacionada a lipofucinose ceróide neuronal (0,25). Reconheceu que essa variante não se relaciona ao quadro do paciente por se apresentar em heterozigose (0,25)	(+0,50)	
Penalidade		
Falar que o paciente tem diagnóstico de CLN2. Seguir investigação para CLN2 ou outra informação equivocada.	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	0,80	

2. Diante do quadro clínico e propedêutica realizada, faça o aconselhamento genético familiar:

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Pont do Candidato
Reconheceu que a propedêutica genética realizada foi negativa (+0,1) e que não são necessários outros exames moleculares no momento (+0,1)	(+0,20)	
Reconheceu que se trata de Transtorno do espectro autista de base complexa / multifatorial (+0,5)	(+0,50)	
Abordou o risco de recorrência maior do que a população em geral na prole dos pais (+0,5)	(+0,50)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,20)	

Caso 5

Paciente feminina, 23 anos, vem evoluindo nos últimos 2 anos com incoordenação dos movimentos. A família refere bom desenvolvimento neuropsicomotor nos primeiros anos de vida, sem intercorrências gestacionais ou neonatais. A partir da adolescência perceberam quadro de déficit de atenção, recebeu diagnóstico de transtorno de déficit de atenção e hiperatividade. Apesar disso, o rendimento escolar mantinha-se bom e só foi notada dificuldade na escola durante os dois últimos anos do ensino médio, quando reprovou duas vezes. Atualmente acham que tem mais dificuldade de entender coisas que antes pareciam fáceis. No último ano apresentou crises convulsivas. Tem quadro associado de esplenomegalia. Ao exame clínico, não apresenta dismorfias. Medidas antropométricas dentro do esperado para a idade. Tônus muscular reduzido, força muscular preservada, reflexos profundos presentes e simétricos, sensibilidade superficial tátil, térmica e dolorosa preservada, sensibilidade vibratória preservada. Disdiadococinesia, não consegue executar marcha em tandem, decomposição de movimento na prova de alvo móvel. Tem distonia de membros inferiores que surge ao caminhar. O exame de movimentação ocular conforme imagem.

(MOSTRAR ANEXO X)

1) Qual o sinal observado na figura? Cite dois exames laboratoriais que podem dar suporte ao diagnóstico?

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Respostas
Reconheceu que há paralisia vertical do olhar	(+0,20)	
Citou pelos menos dois destes: Teste de Fillipin, quitotriosidase, oxisteróis, Lyso-SM509, sequenciamento de NPC1 /NPC2.	(+0,60)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	



A paciente retorna com estes exames:

(MOSTRAR ANEXOS XI e XII)

2) Qual interpretação adequada dos achados e qual a etapa diagnóstica a ser adotada no momento? Cite dois diagnósticos diferenciais para a paralisia vertical do olhar.

Quesito a avaliar	Pontuação máxima	Respostas
Identificou deficiência primária de quitotriosidase e variante em heterozigose em <i>NPC1</i> que não justifica completamente o quadro clínico.	(+0,25)	
Citou necessidade de descartar deleções por meio de MLPA ou aCGH	(+0,25)	
Citou pelo menos dois destes: Paralisia supranuclear progressiva, atrofia de múltiplos sistemas, demência de corpúsculos de Lewy, ataxia espinocerebelar, doença de Tay-Sachs, doença de wilson, deficiência de vitamina B12, encefalopatia de Wernicke, doença de Huntington, doença de Gaucher tipo 3	(+0,50)	
Penalidade		
Incluiu alguma informação claramente equivocada	(-0,40)	
		TOTAL
Pontuação Final	(1,00)	