

Questão 1 : Figura 1



A



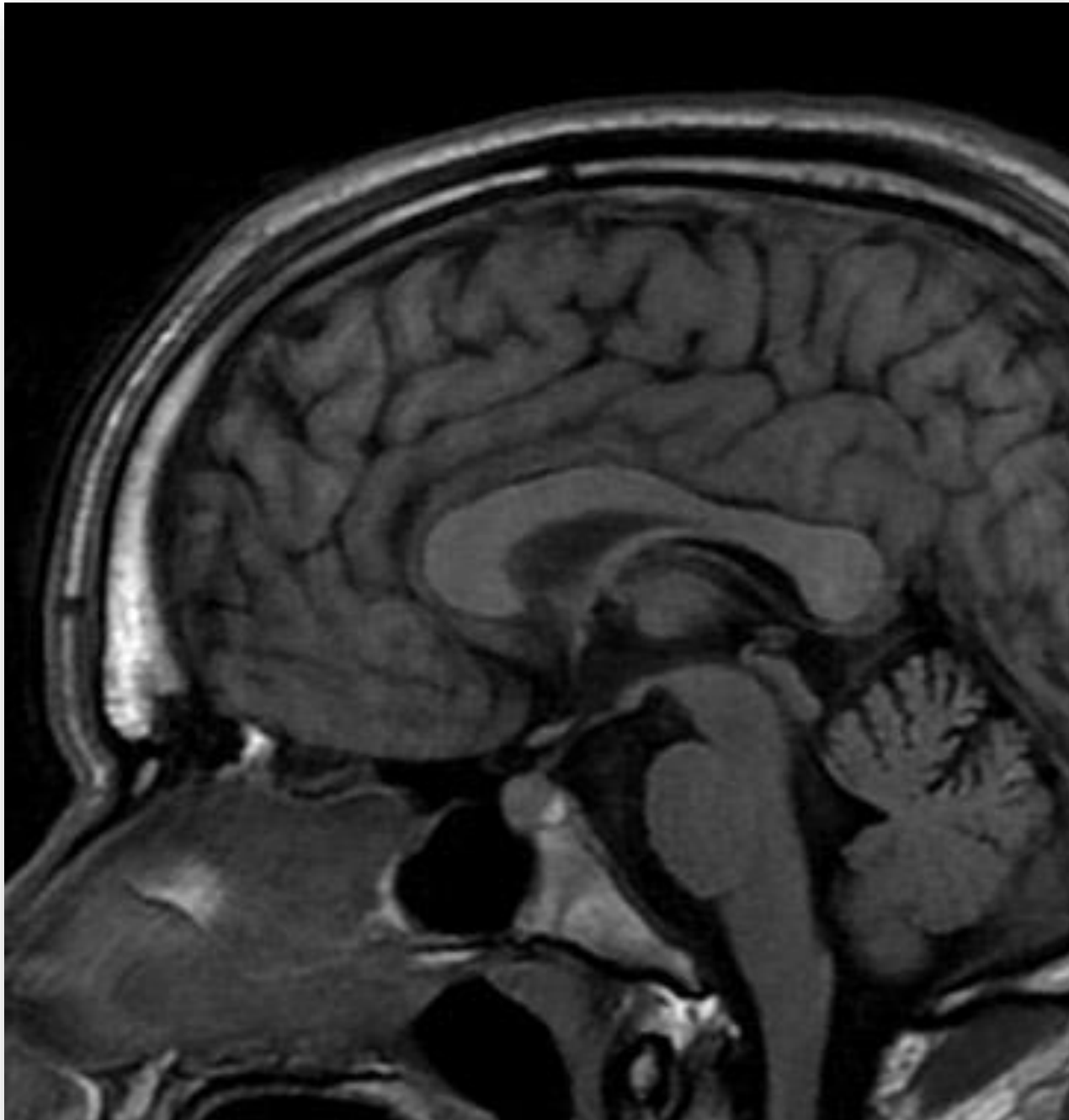
B



C

4,0 min

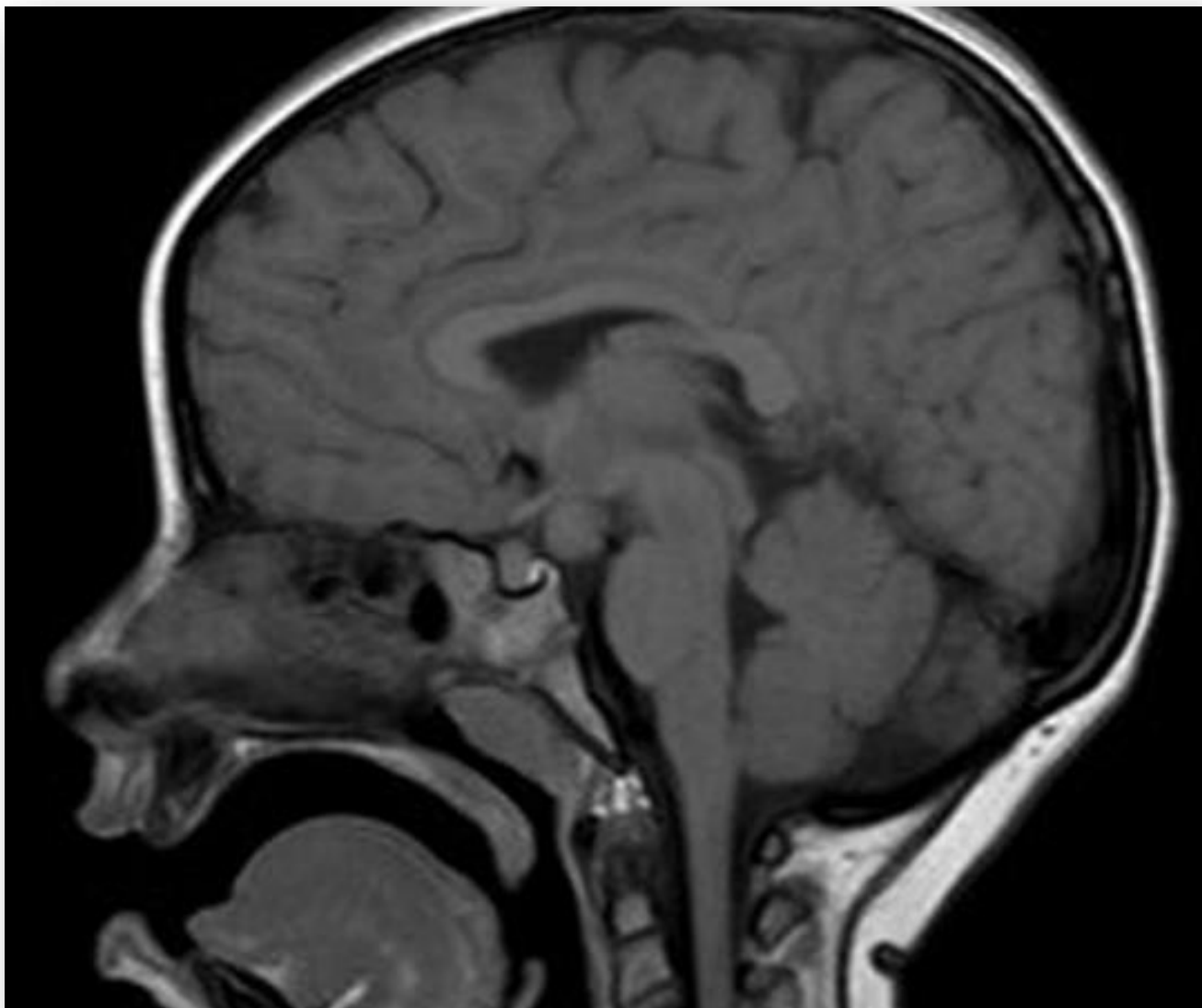
**Questão 2 :**  
**Figura 2**



**3,0 min**

Questão 3 :

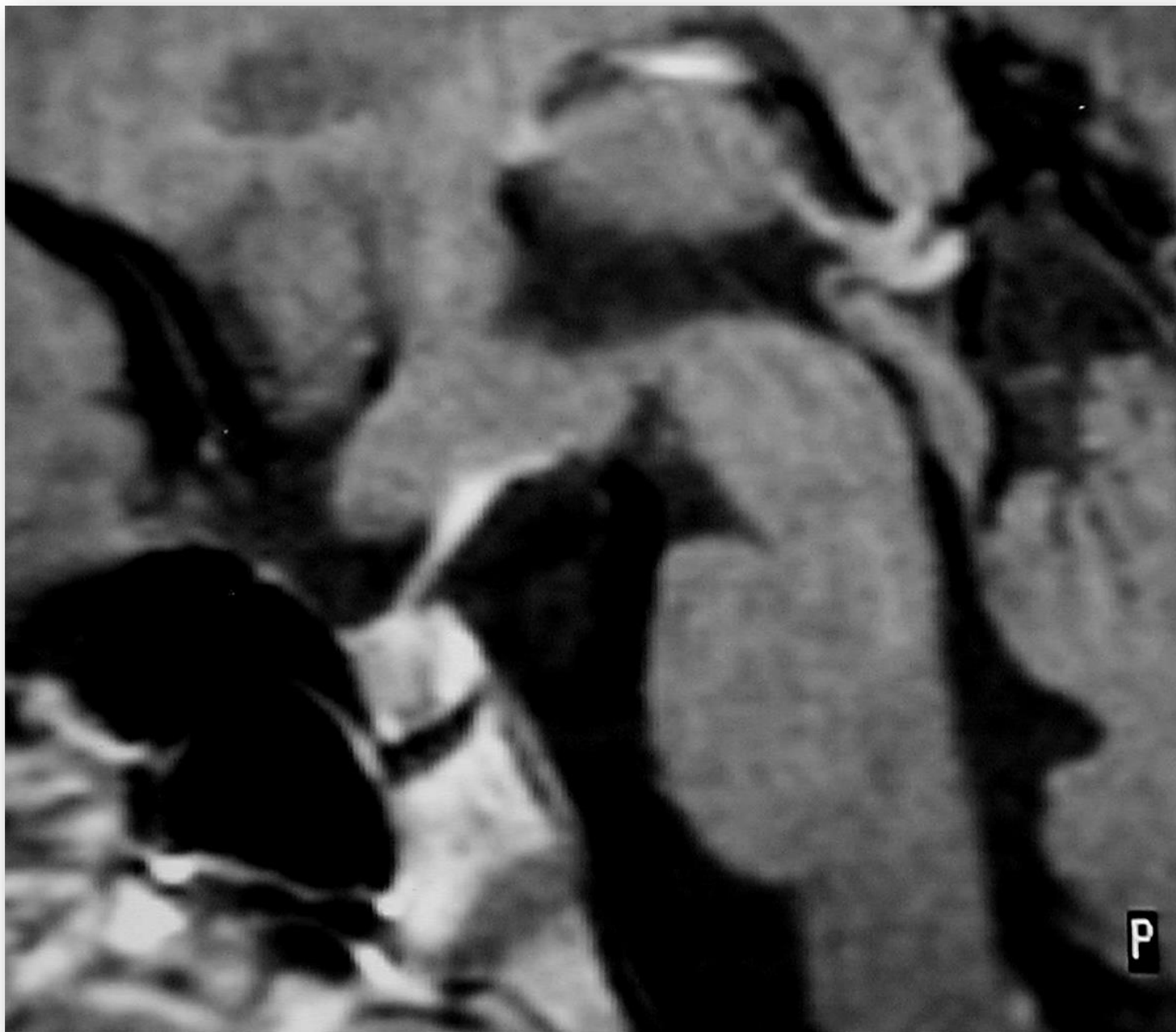
Figura 3



2,0 min

Questão 4 :

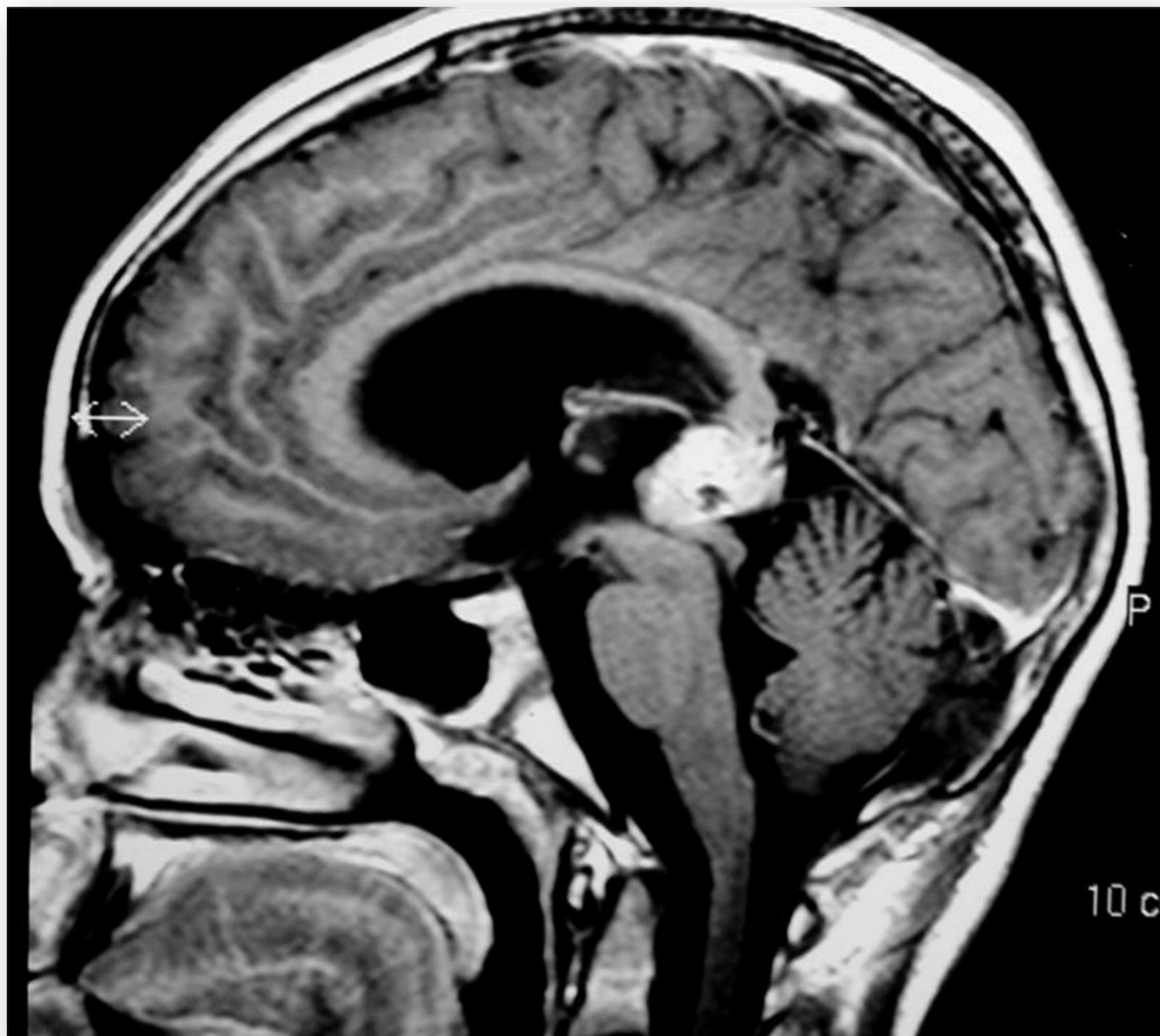
Figura 4



3,0 min

Questão 5 :

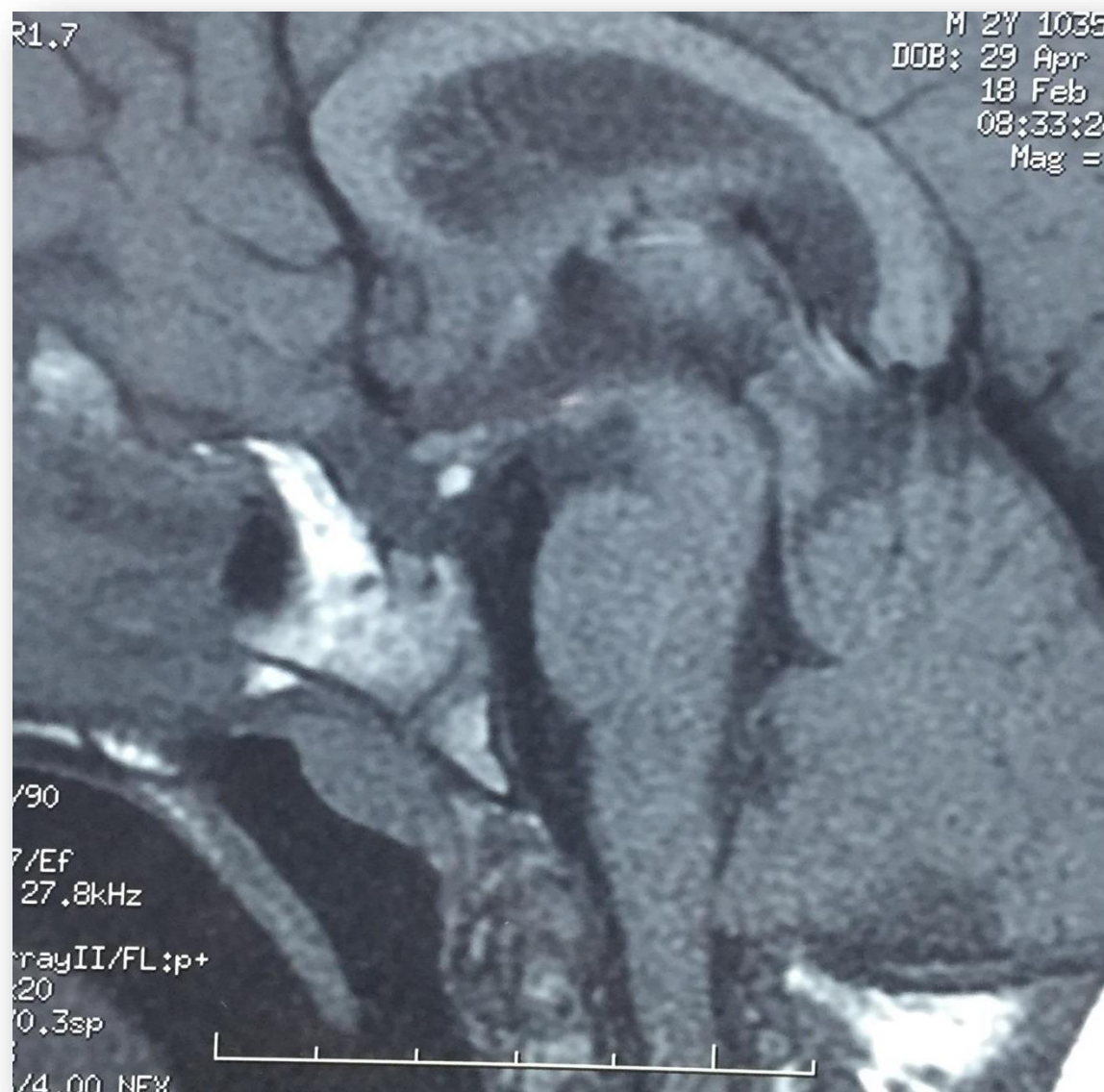
Figura 5



3,5 min

Questão 6 :

Figura 6



2,0 min

**Questão 7 :**

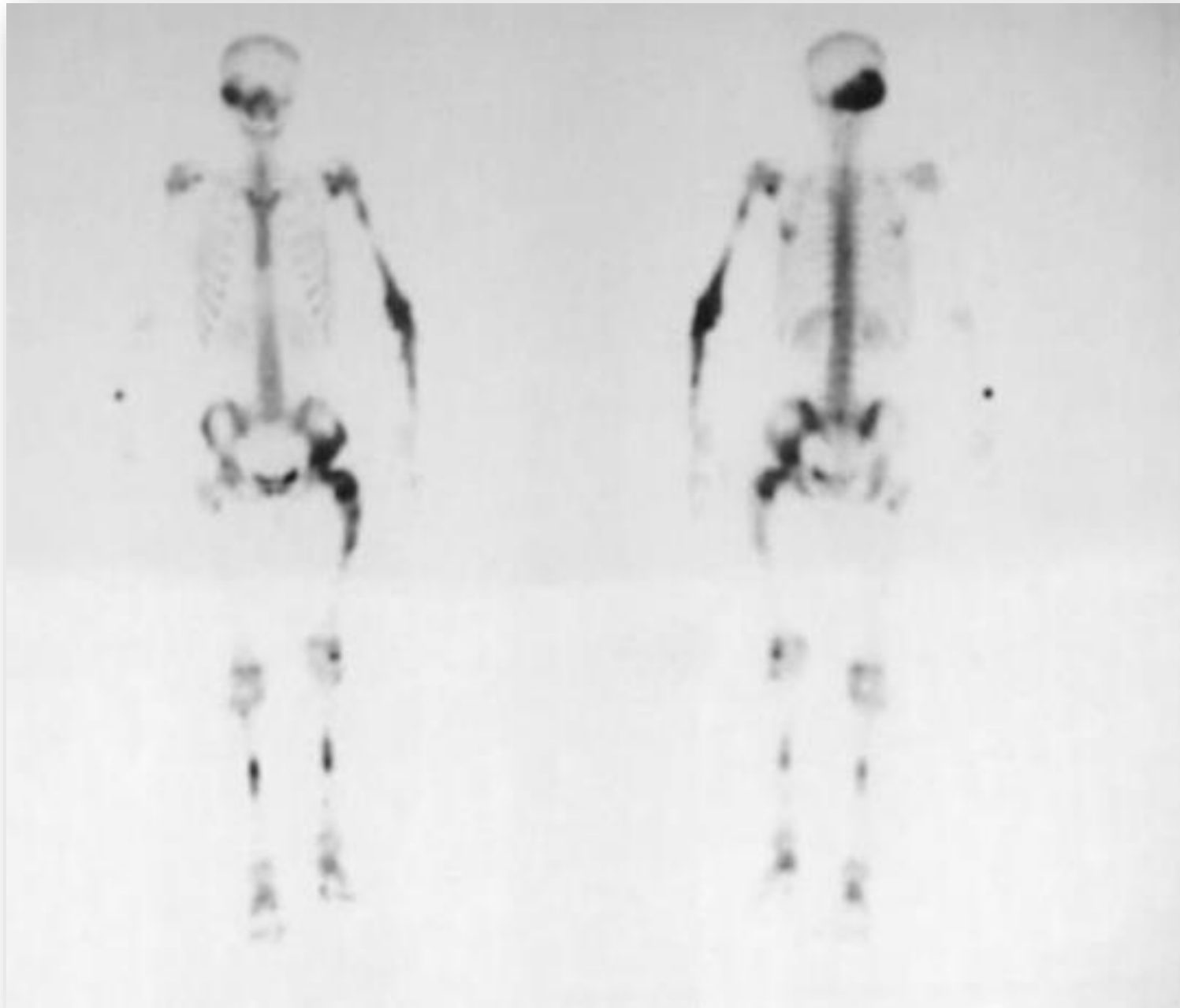
**Figura 7**



**3,0 min**

**Questão 8 :**

**Figura 8**



**2,0 min**

**Questão 9 :**

**Figura 9**



**2,5 min**

## Questão 10



Falo = 2,0 cm ; Abertura perineal única ; Saliências labioescrotais não fundidas

Apenas gônada direita palpável na saliência labioescrotal ( volume = 1mL )

PN: 2,8 kg, CN: 48 cm, PC: 35 cm.

Pais não-consanguíneos.

**3,5 min**

## Questão 11



Falo = 2,0 cm ; Abertura perineal única ; Saliências labioescrotais não fundidas

Apenas gônada direita palpável na saliência labioescrotal ( volume = 1mL )

PN: 2,8 kg, CN: 48 cm, PC: 35 cm.

Pais não-consanguíneos.

**2,5 min**

## Questão 12



Falo = 2,0 cm ; Abertura perineal única ; Saliências labioescrotais não fundidas

Apenas gônada direita palpável na saliência labioescrotal ( volume = 1mL )

PN: 2,8 kg, CN: 48 cm, PC: 35 cm.

Pais não-consanguíneos.

**2,5 min**

## Questão 13



Falo = 2,0 cm ; Abertura perineal única ; Saliências labioescrotais não fundidas

Apenas gônada direita palpável na saliência labioescrotal ( volume = 1mL )

PN: 2,8 kg, CN: 48 cm, PC: 35 cm.

Pais não-consanguíneos.

**1,5 min**

## Questão 14



Paciente com IC: 16,5a

Amenorreia primária; desenvolvimento mamário espontâneo ( telarca 12 a)

Pais saudáveis não-consang.; irmã (IC:20a ; menarca 11a); Irmão (IC:14a ; G4P4)

Avós paternos, falecidos, eram primos em primeiro grau.

Avós maternos tiveram três filhas:

- 45a, casada, sem filhos;
- 40a mãe da paciente;
- 35 anos, casada, filha com menarca 11 anos

**4,0 min**

## Questão 15



Paciente com IC: 16,5a

Amenorreia primária; desenvolvimento mamário espontâneo ( telarca 12 a)

Pais saudáveis não-consang.; irmã (IC:20a ; menarca 11a); Irmão (IC:14a ; G4P4)

Avós paternos, falecidos, eram primos em primeiro grau.

Avós maternos tiveram três filhas:

- 45a, casada, sem filhos;
- 40a mãe da paciente;
- 35 anos, casada, filha com menarca 11 anos

**4,0 min**

**Descrição do método:** O DNA é extraído de sangue periférico. Os éxons e as junções éxons-íntrons do gene *AR* foram amplificados pela técnica de PCR, possíveis mutações foram investigadas por sequenciamento direto do produto de PCR.

**Resultado:**

| Fragmento | Região do gene <i>AR</i> <sup>1</sup> | Tamanho do fragmento (pb) | Repetições <sup>2</sup> | Resultados |
|-----------|---------------------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
| F1        | 5'UTR, éxon 1                         | 688                       | -                       | normal     |
| F2        | 5'UTR, éxon 1                         | 444                       | 23 CAG                  | normal     |
| F3        | éxon 1                                | 833                       | -                       | normal     |
| F4        | éxon 1, íntron 1                      | 856                       | 17 GGC                  | normal     |
| F5        | íntron 1, éxon 2, íntron 2            | 592                       | -                       | normal     |
| 3         | íntron 2, éxon 3, íntron 3            | 247                       | -                       | normal     |
| 4         | íntron 3, éxon 4, íntron 4            | 602                       | -                       | c.2042T>C  |
| 5         | íntron 4, éxon 5, íntron 5            | 440                       | -                       | normal     |
| 6         | íntron 5, éxon 6, íntron 6            | 410                       | -                       | normal     |
| 7         | íntron 6, éxon 7, íntron 7            | 490                       | -                       | normal     |
| 8         | íntron 7, éxon 8, 3'UTR               | 414                       | -                       | normal     |

<sup>1</sup> o éxon 1 foi dividido em quatro fragmentos.

<sup>2</sup> CAG – 11 a 31 repetições, variação normal na população.

GGC – 16 a 27 repetições, variação normal na população.

**Conclusão:** Foi identificada a variação nucleotídica c.2042T>C, que leva à troca p.Ile681Thr. Esta variação já foi identificada anteriormente em indivíduos com insensibilidade completa aos andrógenos (Ledig *et al.*, Horm Res 63(6): 263-9, 2005). A ferramenta de bioinformática *PolyPhen* prediz esta variação como provavelmente deletéria (0,999).

## Questão 17



Paciente com IC: 16,5a

Amenorreia primária; desenvolvimento mamário espontâneo ( telarca 12 a)

Pais saudáveis não-consang.; irmã (IC:20a ; menarca 11a); Irmão (IC:14a ; G4P4)

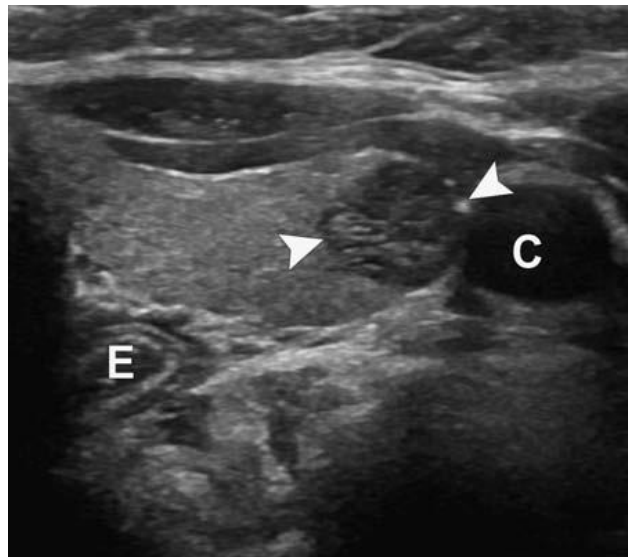
Avós paternos, falecidos, eram primos em primeiro grau.

Avós maternos tiveram três filhas:

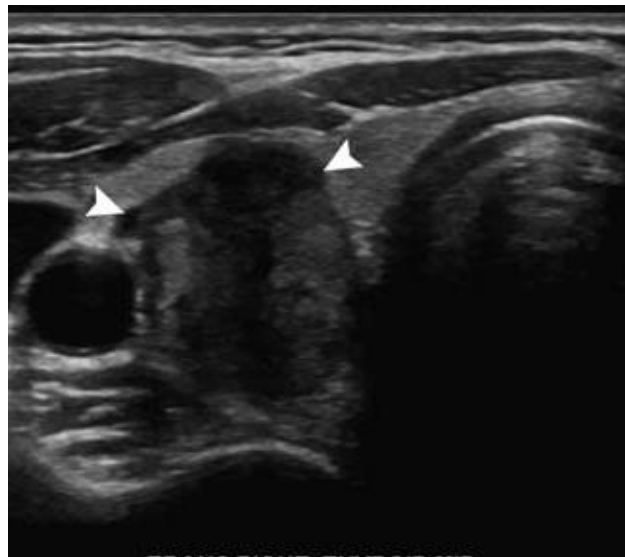
- 45a, casada, sem filhos;
- 40a mãe da paciente;
- 35 anos, casada, filha com menarca 11 anos

**2,0 min**

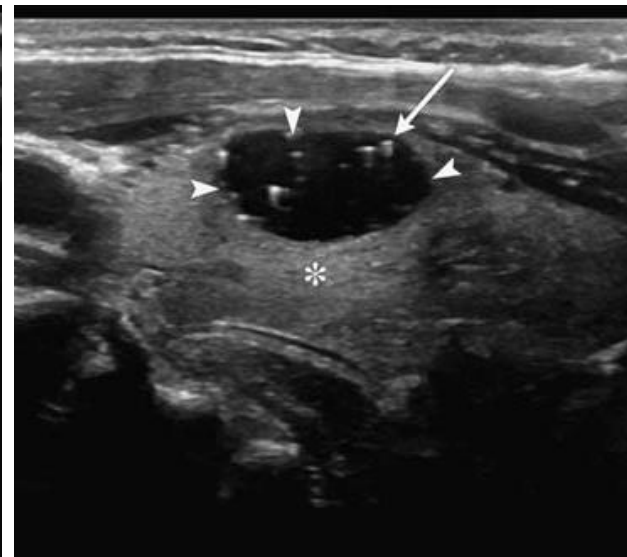
Questão 18:



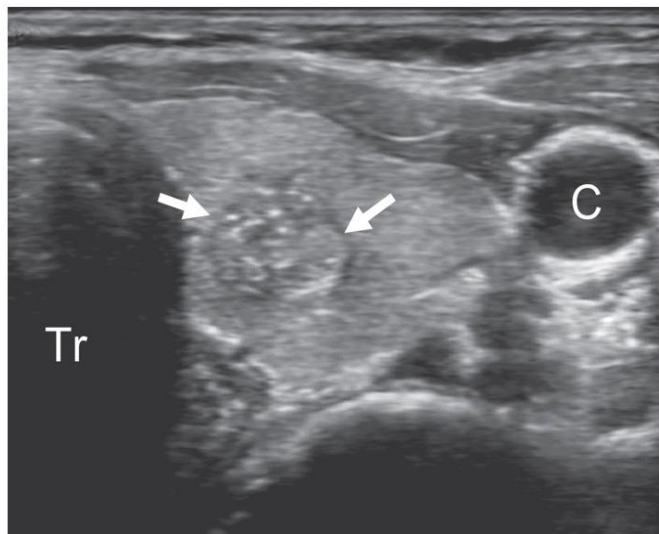
**A**



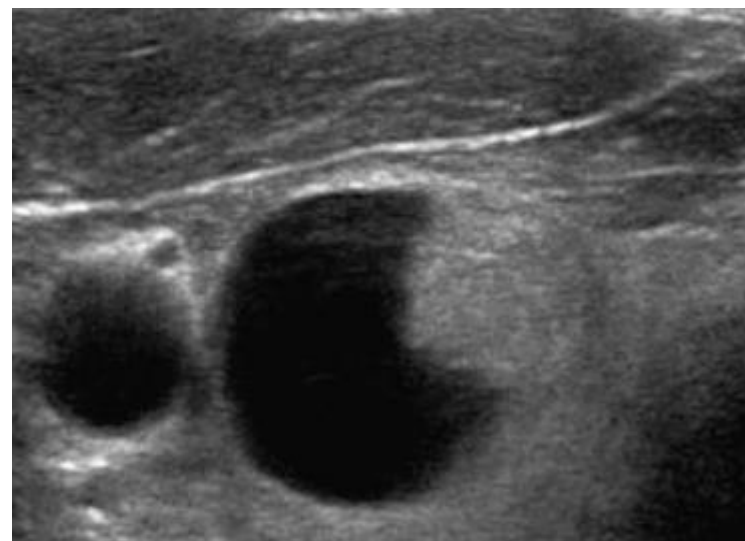
**B**



**C**



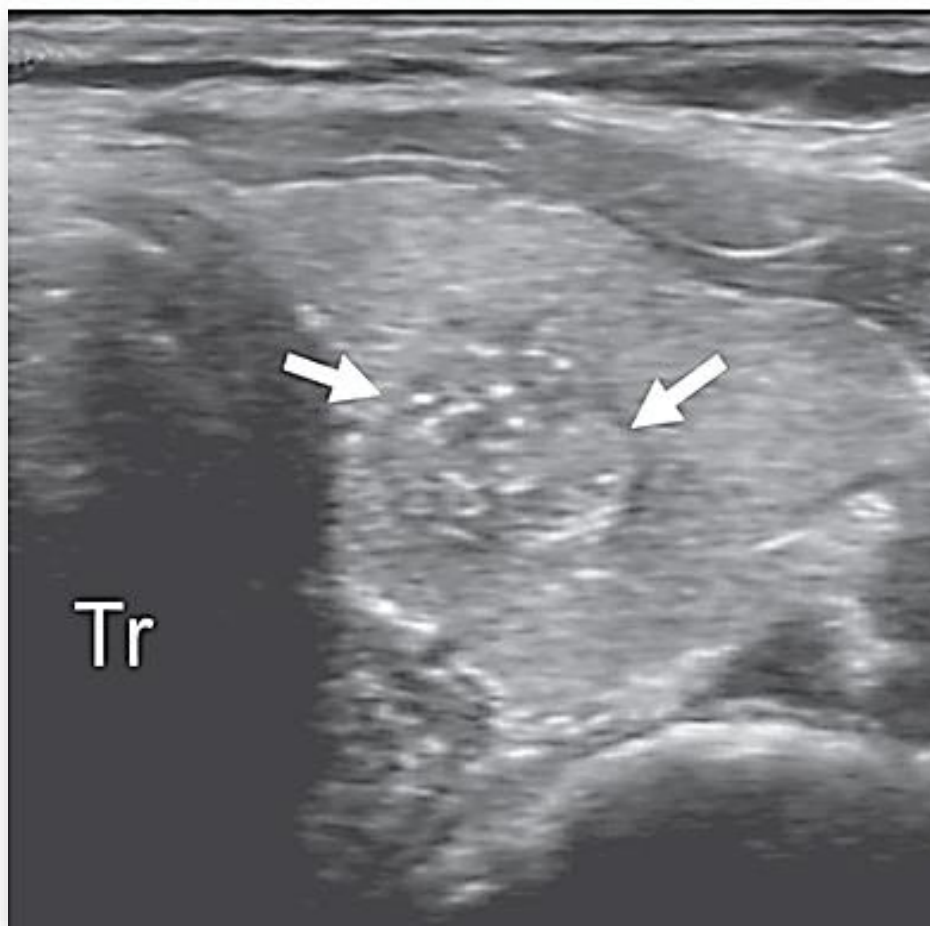
**D**



**E**

4,0 min

### Questão 19:



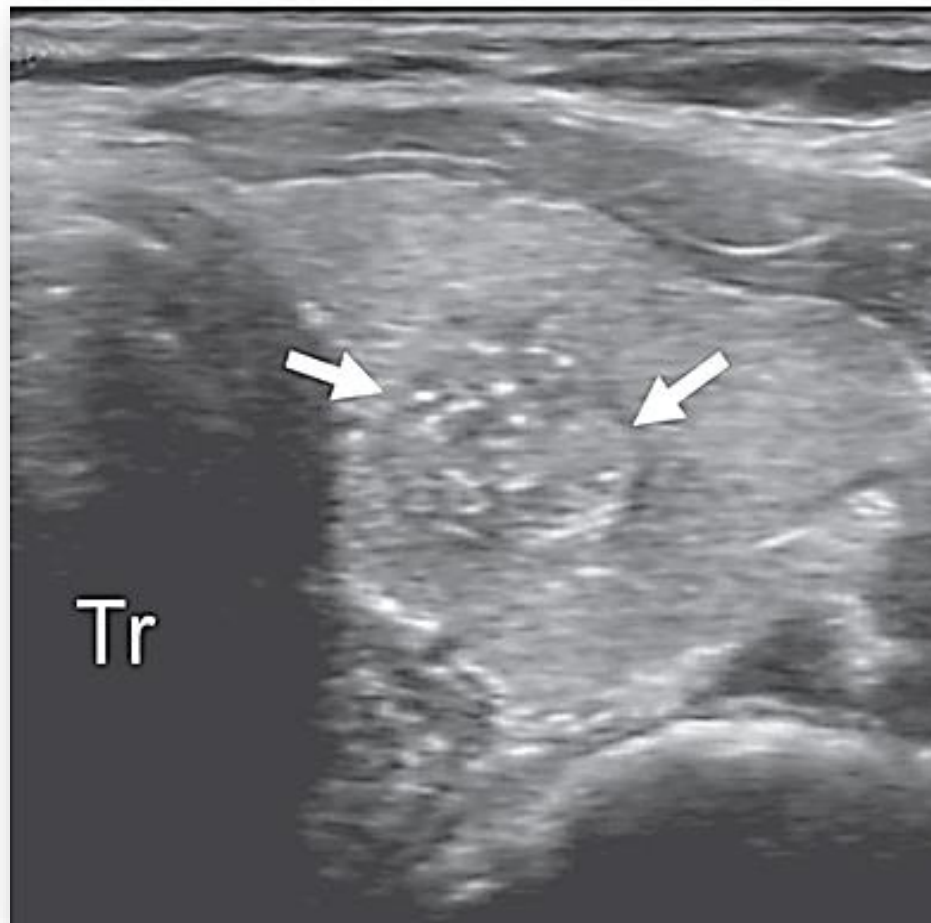
Menino, 13a com nódulo em topografia da tireóide  
Sem sintomas de hiper ou hipofunção tireoideana.

Ao exame: nódulo palpável no LE, móvel, indolor e de consistência elástica.  
Não se evidenciou adenomegalia na cervical à palpação.

Punção aspirativa: Bethesda IV

**2,0 min**

**Questão 20:**



Paciente operado (tireoidectomia total)

AP: nódulo de 2 cm ; neoplasia papilífera variante folicular com invasão capsular

De 6 gânglios ressecados no compartimento central, 2 apresentavam metástases.





## Questão 23:

O resultado do cariótipo foi:

**45, X / 46, XX marc (+)**



