

Questão 1

A **FIGURA 1** apresenta alterações cutâneas potencialmente associadas a anormalidades endócrinas.

Escolha a alternativa que indica o conjunto de associações mais adequado aos quadros apontados nos painéis A, B e C (respectivamente):

- A) gigantismo, precocidade puberal independente de GnRH, Diabetes Mellitus
- B) precocidade puberal independente de GnRH, síndrome de Cushing, obesidade
- C) hipertireoidismo, precocidade puberal dependente de GnRH, síndrome de Cushing ACTH independente
- D) precocidade puberal independente de GnRH, precocidade puberal dependente de GnRH, Doença de Cushing ACTH dependente

Questão 2

A imagem observada na FIGURA 2 foi obtida durante investigação de paciente de 7 anos do sexo feminino. Em relação a essa imagem, pode-se afirmar que:

- A) o quadro permanece idiopático
- B) a puberdade precoce é de causa central (GnRH dependente)
- C) manchas cutâneas café com leite devem estar associadas ao quadro
- D) o uso de GH deve ser evitado até que a lesão seja resolvida cirurgicamente

Questão 3

Em associação à FIGURA 3, é correto afirmar que se trata de:

- A) lesão expansiva hipofisária, com possível hiperprolactinemia
- B) tumoração em cisterna interpeduncular, com provável distúrbio puberal
- C) cisto de região pineal, frequentemente relacionado à precocidade puberal
- D) malformação de Chiari, habitualmente relacionada à insuficiência hipofisária

Questão 4

Paciente com puberdade precoce central foi investigada com RM hipófise, mostrada na FIGURA 4. Pode-se afirmar que:

- A) manchas cutâneas café com leite devem estar associadas ao quadro**
- B) a ressonância é normal e o diagnóstico é de puberdade precoce central idiopática**
- C) a lesão evidenciada caracteriza o hamartoma hipotalâmico, sendo a causa orgânica mais frequentemente observada nessa situação**
- D) a hipófise é de volume normal, contrastada de forma homogênea, sendo este achado incompatível com quadro de puberdade precoce central**

Questão 5

Durante a avaliação de menino de 8 anos, foi obtida a RM mostrada na FIGURA 5 . O quadro clínico-laboratorial que seria o mais provável é:

- A) crescimento deficiente, pico de liberação de GH reduzido, risco evolutivo de pan-hipopituitarismo**
- B) retardo do crescimento, gonadotrofinas reduzidas, evolução com atraso da puberdade**
- C) aceleração do crescimento e da puberdade, porém com LH reduzido**
- D) crescimento acelerado, aumento do LH, aceleração da puberdade**

Questão 6

Ao observar a imagem apresentada na FIGURA 6, a apresentação clínica que seria mais compatível e frequente é:

- A) crescimento deficiente, com diabetes insípido associado**
- B) crescimento deficiente, com pan-hipopituitarismo**
- C) puberdade precoce, com manchas café com leite**
- D) puberdade precoce, com crises gelásticas**

Questão 7

O genitograma mostrado na FIGURA 7 foi realizado em paciente com DDS que apresenta genitália Prader II e duas gônadas palpáveis. Pode-se afirmar que:

- A) as gônadas não devem corresponder a testículos
- B) as gônadas devem possuir função normal das células de Sertoli e de Leydig
- C) a presença de resquícios de Wolf é compatível com a insensibilidade androgênica
- D) a presença de resquícios de Muller é compatível com o quadro, mesmo na presença de gônadas palpáveis

Questão 8

Paciente com queixa de dor óssea e história previa de fratura colo de fêmur, apresentou durante investigação laboratorial:

Ca: 9,8 mg/dl ; P: 4,0 mg/dl ; FA: 950 UI/L e exame de imagem mostrado na FIGURA 8.

Diante do quadro, a alternativa correta é:

- A) o mapeamento das paratireoides é um exame útil nessa condição
- B) a hipótese de neoplasia endócrina múltipla deve ser feita e realizada a busca ativa das lesões
- C) hiperfunção endócrina múltipla deve ser investigada, incluindo tireoide, adrenais e gônadas
- D) a dosagem de PTH deve ser realizada para reforçar o diagnóstico de hiperparatireoidismo primário

Questão 9

Menino de 5 anos apresenta quadro clínico e laboratorial compatível com Cushing.

O exame de imagem adrenal, observado na FIGURA 9, reforça a hipótese de que:

- A) deve trata-se de Doença de Cushing**
- B) deve haver virilização associada ao quadro**
- C) a presença de calcificações sugere displasia nodular do córtex adrenal**
- D) a presença de calcificações sugere lesão benigna ou o Cushing pode ser iatrogênico**

Questão 10:

Paciente realizou a seguinte investigação:

US inguinal e pélvico:

“Identificou pequeno útero e não localizou a gônada esquerda”

Biópsia gonadal bilateral :

- Gônada direita: presença túbulos seminíferos com pouca luz entremeados por células intersticiais e germinativas**
- Gônada esquerda: estroma tipo ovariano, sem células foliculares ou germinativas**

O diagnóstico anatomopatológico de cada gônada é:

- A) Testículo (D) e Ovário (E)**
- B) Testículo (D) e Gônada em fita (E)**
- C) Testículo disgenético (D) e Ovário (E)**
- D) Testículo disgenético (D) e Gônada em fita (E)**

Questão 11:

A partir do resultado da biópsia gonadal previamente mostrado:

- Gônada direita: presença túbulos seminíferos com pouca luz entremeados por células intersticiais e germinativas**
- Gônada esquerda: estroma tipo ovariano, sem células foliculares ou germinativas**

O diagnóstico desse caso será:

- A) DDS ovo-testicular (Hermafroditismo verdadeiro)**
- B) síndrome de regressão testicular unilateral**
- C) disgenesia gonadal parcial**
- D) disgenesia gonadal mista**

Questão 12:

Considerando as suspeitas diagnósticas indicadas na questão anterior

DDS ovo-testicular (Hermafroditismo verdadeiro)

Síndrome de regressão testicular unilateral

Disgenesia gonadal parcial

Disgenesia gonadal mista

Os exames que **não** são necessários realizar são:

A) US de rins e vias urinárias

B) T4 livre, TSH e anticorpos antitireoidianos

C) ecocardiograma ou ressonância magnética cardíaca

D) ressonância magnética de sela túrcica e região hipotalâmica

Questão 13:

Neste mesmo paciente, uma vez escolhido o sexo masculino para a criação, a conduta mais adequada em relação às gônadas será:

A) manter ambas

B) manter esquerda e retirar direita

C) manter direita e retirar a esquerda

D) fazer estímulo com hCG para verificar a produção de testosterona antes de retirar as gônadas

Questão 14:

Considerando que esta paciente apresenta as seguintes informações adicionais:

Exame físico:

E: 1,77m, P:61Kg

Genital externo feminino típico; Gônadas palpáveis em regiões inguinais, M5P1

Exames hormonais:

FSH= 5.4 mUI/mL; LH= 21.2 mUI/mL; testosterona 1550 ng/dL

USG pélvico: útero ausente. Cariótipo: 46,XY.

O diagnóstico mais provável nesse caso é:

- A) deficiência de 17 ceto-redutase**
- B) disgenesia gonadal parcial 46,XY**
- C) deficiência de 5-alfa-redutase tipo 2**
- D) insensibilidade total aos andrógenos**

Nessa mesma paciente, os seguintes dados adicionais foram observados:

Exame físico:

E: 1,77m, P:61Kg

Genital externo feminino típico; Gônadas palpáveis em regiões inguinais, M5P1

Exames hormonais:

FSH= 5.4 mUI/mL; LH= 21.2 mUI/mL; testosterona 55 ng/mL

USG pélvico: útero ausente. Cariótipo: 46,XY.

Considerando sua hipótese diagnóstica formulada na questão anterior

Disgenesia gonadal parcial 46,XY

Deficiência de 17 ceto-redutase

Deficiência de 5-alfa-redutase tipo 2

Insensibilidade total aos andrógenos

Questão 15:

A hipótese diagnóstica será comprovada através de:

A) estudo do exoma (WES)

B) sequenciamento completo do gene

C) hibridização genômica comparativa (CGH *array*)

D) pesquisa das mutações mais frequentes na população

4,0 min

Questão 16:

Uma vez identificada a alteração genética da paciente (laudo na tela ao lado), o passo seguinte mais adequado para a orientação da família será solicitar:

- A) o cariótipo da irmã mais velha**
- B) avaliação hormonal do irmão**
- C) o estudo molecular da mãe**
- D) o estudo molecular do pai**

Questão 17:

Caso a mãe da paciente não tenha a mesma alteração genética

O quadro da paciente é explicado pela:

A) mutação “de novo”

B) expressividade variável

C) penetrância incompleta

D) herança autossômica recessiva

Questão 18:

As imagens compatíveis e as características ultrassonográficas sugestivas de malignidade em um nódulo de tireoide são:

- A) imagens B e D; margem irregular, halo fino, nódulo hiperecoico**
- B) imagens C e D; nódulo hipoecoico, margem irregular, circulação central ao Doppler**
- C) imagens A e B; conteúdo cístico com pontos hiperecoicos, halo espesso, tamanho do nódulo**
- D) imagens A e E; nódulo hiperecoico, calcificação periférica, predomínio de circulação periférica ao Doppler**

Questão 19:

Esse resultado deve ser interpretado como:

- A) maligno**
- B) benigno**
- C) tumor folicular ou suspeito para neoplasia folicular**
- D) atipias ou lesão folicular de significado indeterminado**

Questão 20:

Considerando o risco de recorrência, o tumor foi classificado como de risco intermediário e o paciente mantido em uso de tiroxina.

A meta preconizada para manutenção da concentração do TSH (mUI/L) é:

- A) TSH<0,1 por 10 anos; se não houver recorrência TSH entre 0,1 - 0,5**
- B) TSH<0,01 por 10 anos; se não houver recorrência TSH entre 0,5 – 2,0**
- C) somente após 10 anos a meta de TSH passa a estar entre 0,1 - 0,5mUI/L, devendo permanecer assim**
- D) TSH<0,1 por 5 anos; se não houver recorrência TSH entre 0,1 - 0,5 e somente após 10 anos sem doença TSH 0,5 – 2,0**

Questão 21:

Ex. Físico: E:112cm ; P:27kg ; PA.100/60mmHg

**Fenda palpebral invertida, pescoço curto, implantação baixa cabelos, nevus pigmentados, palato em ogiva, hipertricose, unhas hiperconvexas;
tireoide normal.**

AC. Bulhas rítmicas, normofonéticas e sem sopros.

AR e Abdome normais

M1P2, genital feminino normal, clitóris normal.

Cúbito valgo, encurtamento do 4º quirodáctilo.

A conduta que seria a mais adequada neste momento é:

- A) solicitar cariótipo e ecocardiografia**
- B) RM de crânio e Teste de estímulo de GH**
- C) solicitar PTH e iniciar reposição de 1,25 vitD3**
- D) dosagem de IGF-I e Teste de estímulo de GH**

Questão 22:

Paciente evoluiu com VC: 3,5 cm/a

Apresentando IO: 8a10m (IC: 9a10m)

A avaliação laboratorial que seria a mais adequada neste momento é:

A) T4 livre e TSH

B) dosagem de IGF-I e IGFBP-3

C) acrescentar a avaliação do perfil lipídico

D) RM de crânio e teste de estímulo de GH

Questão 23:

Em relação a interpretação desse cariótipo, é correto afirmar que:

- A) se trata de cariótipo comum, com ocorrência em 40% das pacientes com Síndrome de Turner**
- B) o cromossomo marcador indica a presença do gene *SHOX*, mas que pode não estar ativo nesta paciente**
- C) esse marcador é um artefato comum e não há necessidade de avaliação adicional em relação ao diagnóstico**
- D) um dos exames úteis nesta situação é a hibridização in situ (FISH) para identificar a origem do cromossomo marcador**

Questão 24:

Em relação ao tratamento com hormônio de crescimento, os requisitos para indicar o GH e a dose a ser utilizada são:

- A) apresentar IGF-I e IGFBP3 baixas; dose: 15 μ /kg/dia**
- B) possuir cariótipo compatível com ST; dose: 50 μ /kg/dia**
- C) não ser responsiva 2 testes de estímulo; dose: 15 μ /kg/dia**
- D) estar abaixo p10 curva meninas normais; dose: 50 μ /kg/dia**

Questão 25:

Dentre as frases abaixo, a correta em relação à indução de puberdade na Síndrome de Turner é:

- A) idealmente 12 anos, mas deve-se observar a VC; usar 17 β Estradiol**
- B) iniciar quando for observada a elevação do FSH; usar 17 β Estradiol**
- C) idade cronológica 10a (similar meninas normais); usar etinilestradiol**
- D) induzir com alta dose de estrógeno, garantindo aquisição de massa óssea adequada; usar etinilestradiol**