



Recomendações para conteúdos programáticos para a prova teórica anual do programa de formação do internato médico – Genética Médica

Objetivos de conhecimentos, competências e atitudes a avaliar preferencialmente nas provas anuais de avaliação do programa de formação do internato médico de Genética Médica (6.9.2 b e c)

A prova teórica anual deverá decorrer simultaneamente para todos os médicos do programa de formação de Genética Médica (no mesmo dia e hora para todos os médicos de todos os anos) em duas épocas anuais (15 de fevereiro a 31 de março e 15 de setembro a 31 de outubro).

O acesso à 1ª e 2ª época realiza-se nos termos análogos aos previstos no Regulamento do internato Médico com a exceção das provas do 5º ano (1ª época para os médicos que tenham concluído o 1º, 2º, 3º e 4º anos até 31 de janeiro ou estejam em condições de concluir o 5º ano até 31 de agosto) e 2ª época para os médicos que tenham concluído o 1º, 2º, 3º e 4º anos até 31 de agosto ou estejam em condições de concluir o 5º ano até 31 de janeiro do ano seguinte).

A determinação do local, dia e hora de realização da prova teórica (com a duração máxima de 90 minutos) é da responsabilidade dos diretores de serviço das instituições dos médicos admitidos às provas.

A responsabilidade pela elaboração das quatro vinhetas clínicas e dois temas gerais para cada prova teórica e para cada ano é dos diretores de serviço das instituições com médicos que as vão realizar devendo o número de perguntas elaboradas por cada um ser proporcional ao número de médicos de cada serviço admitidos às provas. A classificação das respostas é da responsabilidade do diretor de serviço que elaborar cada pergunta devendo ser aplicada uma grelha para cada uma.

1º ano

Elaborar e interpretar os heredogramas valorizando adequadamente os antecedentes familiares em situações esporádicas, multifatoriais, familiares e hereditárias e identificar familiares em risco de doença genética ou de ter descendentes com doença genética.

Proceder adequadamente ao cálculo de risco em situações de hereditariedade multifatorial, cromossomopatias, doenças monogénicas de hereditariedade mendeliana e de hereditariedade não mendeliana.

Conhecer e utilizar os princípios gerais do aconselhamento genético aplicando se necessário os conceitos da penetrância incompleta e dependente da idade, expressividade variável, heterogeneidade genética (de alelo e de locus), pleiotropismo, antecipação, mosaicismo (somático, gonadal ou gonadossomático).

Conhecer a legislação nacional e as recomendações internacionais e aplicá-las sempre que necessário para proceder a testes genéticos diagnósticos, de heterozigotia para doenças recessivas, de confirmação ou exclusão de alteração cromossómica estrutural equilibrada, pré-sintomáticos, preditivos, de segregação familiar, pré-natal e pré-implantação bem assim como ao seu arquivo e regras de acesso.



Identificar as situações com obrigatoriedade de obter o consentimento informado, esclarecido e livre por escrito.

2º ano (adicionalmente ao 1º ano)

Realizar o exame objetivo identificando e descrevendo alterações do crescimento, do neurodesenvolvimento e dismorfismos.

Avaliar e orientar casos clínicos de possível etiologia hereditária em doenças do neurodesenvolvimento frequentes, anomalias congénitas estruturais, doenças cardiovasculares, doenças do tecido conjuntivo e hemoglobinopatias.

Conhecer as potencialidades, indicações, aplicabilidade, utilidade clínica e limites de cada teste genético e saber selecionar o mais indicado para cada situação.

Realizar a classificação das variantes identificadas, aplicar as regras de nomenclatura específicas de cada teste e interpretar os resultados dos testes genéticos na linha germinativa.

Conhecer e utilizar adequadamente os princípios gerais de epidemiologia genética e de genética populacional.

Utilizar adequadamente bases de dados, ferramentas bioinformáticas e outros sistemas on-line nomeadamente a emissão de cartão de pessoa com doença rara, Face2Gene, Orphanet, OMIM, Genereviews, Decipher, Ensembl, GnomAD, CPMS.

Classificar os resultados potencialmente obtidos em cada teste genético e em cada situação como achado primário, secundário ou incidental.

3º ano (adicionalmente ao 1º e 2º anos)

Aplicar os meios de prevenção das doenças genéticas incluindo as diversas opções reprodutivas e programas de rastreio e diagnóstico precoce.

Avaliar e orientar casos clínicos de possível etiologia hereditária em doenças neurológicas, doenças oncológicas e contexto de diagnóstico pré-natal.

4º ano (adicionalmente ao 1º, 2º e 3º anos)

Avaliar e orientar casos clínicos de possível etiologia hereditária em síndromes genéticas raras, coagulopatias, doenças genéticas do esqueleto, doenças hereditárias do metabolismo e surdez.

5º ano (adicionalmente ao 1º, 2º, 3º e 4º anos)

Avaliar e orientar casos clínicos de possível etiologia genética em doenças dermatológicas, doenças oftalmológicas, doenças pulmonares e doenças renais.