SMMR

Série Manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

Coordenadores da Série

Jose Otavio Costa Auler Junior

Luis Yu

Genética Médica

Editores do Volume

Chong Ae Kim • Lilian Maria José Albano

Debora Romeo Bertola • Rachel Sayuri Honjo Kawahira

HC FMUSP
MEDICINA USP
HC FMUSP EEP Escola de Educação Permanente
Instituto da Criança Hospital das Clínicas - FMUSP
Atheneu

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

SÉRIE MANUAL DO MÉDICO-RESIDENTE

GENÉTICA MÉDICA

HC FMUSP
MEDICINA USP
HC FMUSP EEP Escola de Educação Permanente
Instituto da Criança Hospital das Clínicas - FMUSP
Atheneu

SÉRIE MANUAL DO MÉDICO-RESIDENTE

Coordenadores da Série
Jose Otavio Costa Auler Junior
Luis Yu

- *Acupuntura e Medicina Tradicional Chinesa*
- *Anestesiologia*
- *Cirurgia da Mão*
- *Cirurgia de Cabeça e Pescoço*
- *Cirurgia Geral*
- *Cirurgia Plástica*
- *Cirurgia Torácica*
- *Condutas Práticas em Cardiologia*
- *Cuidados Paliativos – Falências Orgânicas*
- *Dermatologia*
- *Endocrinologia e Metabologia*
- *Endoscopia*
- *Genética Médica*
- *Geriatria*
- *Imunologia Clínica e Alergia*
- *Infectologia*
- *Mastologia*
- *Medicina de Família e Comunidade*
- *Medicina do Trabalho*
- *Medicina Esportiva*
- *Medicina Física e Reabilitação*
- *Medicina Legal e Perícia Médica*
- *Nefrologia*
- *Neurocirurgia*
- *Neurologia*
- *Neurologia Infantil*
- *Oftalmologia*
- *Ortopedia e Traumatologia*
- *Otorrinolaringologia*
- *Pediatria*
- *Pneumologia*
- *Radiologia e Diagnóstico por Imagem*
- *Reumatologia*
- *Urologia*

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA



SMMR



Série Manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

Coordenadores da Série

JOSE OTAVIO COSTA AULER JUNIOR

LUIS YU

VOLUME

GENÉTICA MÉDICA

Editoras do Volume

CHONG AE KIM

DEBORA ROMEO BERTOLA

LILIAN MARIA JOSÉ ALBANO

RACHEL SAYURI HONJO KAWAHIRA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

HC FMUSP · MEDICINA USP · HC FMUSP EEP Escola de Educação Permanente · Instituto da Criança Hospital das Clínicas - FMUSP · Atheneu

EDITORA ATHENEU

São Paulo	—	*Rua Maria Paula, 123 - 18º andar* *Tel.: (11) 2858-8750* *E-mail: atheneu@atheneu.com.br*
Rio de Janeiro	—	*Rua Bambina, 74* *Tel.: (21) 3094-1295* *E-mail: atheneu@atheneu.com.br*

CAPA: Equipe Atheneu
PRODUÇÃO EDITORIAL: Fernando Palermo

CIP-BRASIL. CATALOGAÇÃO NA PUBLICAÇÃO
SINDICATO NACIONAL DOS EDITORES DE LIVROS, RJ

G29

Genética médica / editores Chong Ae Kim ... [et al.] ; coordenação Jose Otavio Costa Auler Junior , Luis Yu. - 1. ed. - Rio de Janeiro : Atheneu, 2022.
: il. ; 18 cm. (Manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo)

Inclui bibliografia e índice
ISBN 978-65-5586-516-3

1. Genética. 2. Evolução humana. 3. Genética humana. I. Kim, Chong Ae. II. Auler Junior, Jose Otavio Costa. III. Yu, Luis. IV. Série.

22-79365 CDD: 576.5
CDU: 575

Gabriela Faray Ferreira Lopes - Bibliotecária - CRB-7/6643

10/08/2022 15/08/2022

KIM, C. A.; BERTOLA, D. R.; ALBANO, L. M. J.; KAWAHIRA, R. S. H.
Série Manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – Volume Genética Médica

© Direitos reservados à EDITORA ATHENEU – Rio de Janeiro, São Paulo, 2023.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Coordenadores da Série

Jose Otavio Costa Auler Junior
Professor Titular da Disciplina de Anestesiologia do Departamento de Cirurgia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP)

Luis Yu
Professor-Associado de Nefrologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Ex-Coordenador-Geral da Comissão de Residência Médica (COREME) da FMUSP.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Editoras do Volume

Chong Ae Kim

Professor Livre-Docente pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Professora Associada de Pediatria da FMUSP. Chefe da Unidade de Genética do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP. Supervisora do Programa de Residência em Genética Médica do HCFMUSP.

Debora Romeo Bertola

Doutora em Ciências pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Médica Assistente da Unidade de Genética do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP e do Centro de Pesquisa sobre o Genoma Humano e Células Tronco do Departamento de Biociências da USP.

Lilian Maria José Albano

Doutora em Medicina pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Ex-Médica Geneticista da Unidade de Genética do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP.

Rachel Sayuri Honjo Kawahira

Doutora em Ciências pelo Departamento de Pediatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Médica Assistente da Unidade de Genética do Instituto da Criança (ICr) do HCFMUSP.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Colaboradores

Adolfo Wenjaw Liao

Livre-Docente em Obstetrícia pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Coordenador da Maternidade do Hospital Municipal Vila Santa Catarina – Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Albert Einstein (SBIBAE), São Paulo.

Andressa Lohana de Almeida

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Angela M. Vianna-Morgante

Professora Sênior do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva do Instituto de Biociências (IB) da Universidade de São Paulo (USP).

Bianca Dom t Werner Linnenkamp

Mestre em Ciências da Saúde na Pontifícia Universidade Católica do Paraná, em Curitiba, pelo PIBIC Master (Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica). Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Bruno de Oliveira Stephan

Médico Geneticista pela Residência em Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Preceptor de Residentes de Genética do HCFMUSP.

Clarissa Bueno

Doutora em Fisiologia Humana pela Universidade de São Paulo (USP). Médica Neurologista Infantil do Departamento de Neurologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Responsável pelo Ambulatório de Doenças Neurometabólicas do Instituto da Criança (ICr) do HCFMUSP.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Debora e Silva de Lazari

Médica Geneticista pela Residência em Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Preceptora de Residentes de Genética do HCFMUSP.

Diogo Cordeiro de Queiroz Soares

Doutor em Ciências pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Geneticista do Núcleo de Medicina Avançada do Hospital Sírio-Libanês (HSL). Médico Titular do Departamento de Oncogenética do A.C. Camargo Cancer Center. Responsável pelo Serviço de Genética Médica do Real Hospital Português.

Dov Charles Goldenberg

Livre-Docente pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Supervisor do Programa de Residência Médica em Cirurgia Plástica do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP. Chefe do Grupo de Cirurgia Plástica Pediátrica do HCFMUSP. Responsável pelo Ambulatório de Anomalias Vasculares do HCFMUSP

Edmar Zanoteli

Professor Livre-Docente do Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Coordenador do Grupo de Miopatias e do Laboratório de Biópsia Muscular do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP.

Edna Maria de Albuquerque Diniz

Professora Livre-Docente em Neonatologia do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Professora Associada do Departamento de Pediatria da FMUSP.

Eliana Maritza Lopera Murillo

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Elisabeth Cristhina Mendes

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Gilda Porta

Professora Livre-Docente em Pediatria pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Médica do Grupo de Hepatologia e Transplante Hepático Pediátrico do Hospital Sírio-Libanês (HSL), Hospital Menino Jesus e A.C. Camargo Cancer Center. Presidente do Departamento de Hepatologia da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP).

Giovanna Napolitano Pereira

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Gustavo Marquezani Spolador

Médico Geneticista pela Residência em Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Complementação Especializada em Cuidados Paliativos Pediátricos pelo Instituto da Criança (ICr) do HCFMUSP. Médico Voluntário no Ambulatório de Dor e Cuidados Paliativos do ICr do HCFMUSP. Assessor Médico e Analista em Genética Médica no Laboratório Fleury.

Heloisa Helena de Sousa Marques

Doutora em Medicina pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Chefe da Unidade de Infectologia do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP.

Jéssica Librelon Pimenta Veríssimo

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

José Ricardo Magliocco Ceroni

Médico Geneticista pela Residência em Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Médico no Laboratório Clínico de Genética Médica do Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE). Médico no Centro de Excelência de Doenças Raras do Sabará Hospital Infantil.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Julia Abrahão

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Juliana Heather Vedovato dos Santos

Médica Geneticista pela Residência em Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Médica Geneticista Especialista em Genômica na Mendelics Análise Genômica.

Juliana Folloni Fernandes

Médica Onco-Hematologista Pediátrica. Responsável pela Unidade de Transplante de Células-Tronco Hematopoiéticas do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Médica da Unidade de Hematologia e Transplante de Medula Óssea do Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE).

Leslie Domenici Kulikowski

Professora Livre-Docente do Departamento de Patologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Coordenadora do Laboratório de Citogenômica do LIM03 do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP.

Lucas Vieira Lacerda Pires

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Marcia Riboldi

Bioquímica com Doutorado em Ginecologia e Pediatria pela Universidade de Valência, Espanha. Especialização em Genética Médica e Genômica pela Universidad Rey Juan Carlos, Madri, Espanha. Igenomix Brasil Laboratório de Medicina Genética, São Paulo.

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Maria Augusta Bento Cicaroni Gibelli
Mestre e Doutora em Ciências da Saúde pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Ex-Diretora do Centro Neonatal e Centro de Terapia Intensiva Neonatal-2 do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP.

Maria Bernadete Resende
Doutora pelo Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Neuropediatra do Departamento de Neurologia do Instituto Central do Hospital das Clínicas (IC-HCFMUSP). Responsável pelo Ambulatório de Distrofia Muscular do IC-HCFMUSP.

Maria Fernanda Badue Pereira
Doutora em Ciências da Saúde pela Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP). Médica Assistente da Unidade de Infectologia do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr-HCFMUSP).

Maria Fernanda Marcusso Manhães
Psicóloga Especialista em Psicologia Hospitalar e da Saúde pela Residência Multiprofissional com ênfase em Oncologia pela Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Maria José Rivadeneira Obando
Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Maria Rita dos Santos e Passos-Bueno
Mestre e Doutora em Ciências – Área de Concentração: Genética – pelo Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo (IBUSP). Professora Titular em Genética e Biologia Evolutiva do IBUSP.

Matheus Augusto Araújo Castro
Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Pedro Augusto Araújo Monteleone

Doutor pela Ginecologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Diretor Técnico e Científico do Centro de Reprodução Humana Mario Covas do Hospital das Clínicas. Membro da Câmara Técnica de Reprodução Humana do Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo (CREMESP).

Priscila Keiko Matsumoto Martin

Doutora em Ciências Biológicas (Biologia Molecular) pela Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP). Especialista em Pesquisa Experimental do Instituto Israelita de Ensino e Pesquisa Albert Einstein (IIEP).

Rafael Ferreira Zatz

Médico Colaborador do Grupo de Cirurgia Plástica Pediátrica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Especialista em Cirurgia Plástica pela SBCP. Ex-*Fellow* do Grupo de Cirurgia Plástica Pediátrica do HCFMUSP. Ex-Residente da Cirurgia Plástica do HCFMUSP

Renata Almeida de Assunção

Doutora pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Médica Assistente do Hospital Municipal Vila Santa Catarina – Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Albert Einstein (SBIBAE).

Roberta Sessa Stilhano

Doutora em Ciências Biológicas (Biologia Molecular) pela Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP). Professora Assistente de Farmacologia no Departamento de Ciências Fisiológicas da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP).

Samantha Vernaschi Kelmann

Médica Dermatologista com Mestrado e Doutoranda pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP).

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Sang Won Han

Professor Titular do Departamento de Biofísica da Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo (EPM/UNIFESP).

Silvia Maria de Macedo Barbosa

Doutora em Medicina em Patologia pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Chefe da Unidade de Dor e Cuidados Paliativos do Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP. Presidente da Comissão de Bioética e Cuidados Paliativos do Hospital Médico Universitário de São Bernardo do Campo (HMU). Presidente do Departamento de Cuidados Paliativos e da Dor da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP). Membro do Departamento de Medicina Paliativa e da Dor da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Ex-Presidente da Academia Nacional de Cuidados Paliativos (ANCP).

Taccyanna Mikuski Ali

Bióloga. Mestre em Ciências pela Universidade de São Paulo (USP). Igenomix Brasil Laboratório de Medicina Genética Ltda., São Paulo.

Umbertina Conti Reed

Professora Titular da Disciplina Neurologia Infantil do Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Diretora Técnica de Serviço de Neurologia da Divisão de Clínica Neurológica do Hospital das Clínicas (HC) da FMUSP. Chefe do Ambulatório de Doenças Neuromusculares de HCFMUSP.

Vitória Pelegrino do Val

Residente de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Wagner Antonio da Rosa Baratela

Doutor em Ciências pelo Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Professor de Medicina Molecular do Departamento de Ciências Fisiológicas da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP).

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Apresentação da Série

A *Série Manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP)*, em parceria com a conceituada editora médica Atheneu, foi criada como uma das celebrações ao centenário da Faculdade de Medicina. Trata-se de uma justa homenagem à instituição e ao hospital onde a residência médica foi criada, em 1944. Desde então, a residência médica do HCFMUSP vem se ampliando e aprimorando, tornando-se um dos maiores e melhores programas de residência médica do país. Atualmente, os programas de residência médica dessa instituição abrangem quase todas as especialidades e áreas de atuação, com mais de 1.600 médicos-residentes em treinamento.

A despeito da grandeza dos programas de residência médica, há uma preocupação permanente da instituição com a qualidade do ensino, da pesquisa e da assistência prestada por nossos residentes. O HCFMUSP, o maior complexo hospitalar da América Latina, oferece um centro médico-hospitalar amplo, bem estruturado e moderno, com todos os recursos diagnósticos e terapêuticos para o treinamento adequado dos residentes. Além disso, os residentes contam permanentemente com médicos preceptores exclusivos, médicos-assistentes e docentes altamente capacitados para o ensino da prática médica.

Esta Série visa à difusão dos conhecimentos gerados na prática médica cotidiana e na assistência médica qualificada praticada pelos professores e assistentes nas diversas áreas do HCFMUSP.

Este *Manual do Médico-Residente – Volume Genética Médica*, editado pela Chefe da Unidade de Genética Médica do Instituto da Criança do HCFMUSP, Profa. Dra. Chong Ae Kim, e pelas médicas assistentes deste grupo, Dra. Debora Romeo Bertola, Dra. Lilian Maria José Albano e Dra. Rachel Sayuri Honjo Kawahira, demonstra a amplitude dos conhecimentos da Genética Médica, abrangendo diversas especialidades médicas. O Manual foi elaborado de forma concisa e objetiva, transmitindo as bases genéticas das doenças raras, sendo um guia prático para o uso dos principais testes genéticos, os diagnósticos pré-natal e pré-implantacional, além de descrever algumas das principais síndromes genéticas, finalizando com

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

noções práticas do tratamento de doenças genéticas. Todo este precioso trabalho contou com a colaboração dos residentes do programa e de diversos professores e especialistas da universidade.

Certamente, este Manual interessa aos residentes de Genética Médica, mas também a todos os médicos que se deparam cotidianamente com doenças genéticas ou hereditárias.

Este *Manual do Médico-Residente – Volume Genética Médica* se constituirá em mais um êxito editorial, complementando os lançamentos desta bem-sucedida *Série Manual do Médico-Residente do HCFMUSP*.

Jose Otavio Costa Auler Junior
Luis Yu
Coordenadores da Série

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Apresentação do Volume

Nos últimos anos, os conhecimentos da Genética vêm aumentando notavelmente, possibilitando o progresso no entendimento de muitas doenças antes desconhecidas. O advento das ferramentas laboratoriais moleculares com sofisticadas tecnologias mais eficientes tem permitido a descoberta de mecanismos de novas doenças genéticas.

Ainda há muitos desconhecimentos a serem esclarecidos, e a correlação complexa do universo genômico do DNA humano persiste como um desafio no mundo de pesquisa atual.

A Genética está implicada em todas as especialidades médicas, tornando necessário o conhecimento básico para o reconhecimento da doença genética, permitindo o diagnóstico mais precoce, melhor manejo clínico para tratamento e acompanhamento de pacientes, inclusive na prevenção de possíveis complicações.

Por essa razão, neste *Manual do Médico-Residente – Volume Genética Médica*, procuramos oferecer conhecimento útil para os residentes de todas as especialidades médicas. Este Manual foi escrito de uma maneira sintética e objetiva para facilitar o diagnóstico precoce de algumas das principais doenças presentes no cenário da Genética Médica, apresentando os principais achados clínicos, indicação de exames para confirmação diagnóstica, além de manejo clínico para acompanhamento com a possibilidade de tratamentos específicos, como transplante de medula óssea e terapia gênica. Reforçamos a importância do aconselhamento genético, incluindo o diagnóstico preciso, conhecimento do risco de recorrência e, também, as opções de diagnóstico pré-implantacional ou pré-natal em gestações futuras.

Esperamos que a leitura deste Manual sirva de estímulo aos médicos-residentes de todas as áreas a mergulharem no fascinante universo da Genética e acompanharem as descobertas que ainda estão por vir.

As Autoras

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Prefácio (*In memoriam*)

Chegar à base da pirâmide, a maioria chega. Chegar ao pico da pirâmide, poucos chegam, porque, para tanto, é preciso um algo a mais que faz a diferença. São cursos de aperfeiçoamento, incansável força de vontade, sacrifícios extras e priorização da profissão com secundarização do que pode ficar para depois. Com isso, sai-se da posição de solicitante para a de solicitado. As portas se abrem naturalmente e o êxito é alcançado.

A professora Chong é um exemplo vivo de quem chegou ao pico da pirâmide. Ela foi Residente de Pediatria na Unidade de Pediatria do Hospital de Base do Distrito Federal, onde fui Chefe durante 30 anos. Durante esses longos anos de Chefia posso afirmar que a Profa Chong esteve, e está até hoje, como referência do Residente Ideal.

A ideia da organização e lançamento deste *Manual do Médico-Residente – Volume Genética Médica* evidencia o nível de aperfeiçoamento alcançado na especialidade escolhida pela autora. O Manual é a maneira mais eficiente de se agilizar a obtenção de conhecimentos sobre a matéria e, consequentemente, aprimorar a didática do Serviço.

Tenho absoluta certeza do êxito que esta obra alcançará. Certamente estará presente em todas as bibliotecas dos centros formadores de profissionais da Genética do país. Além disso, servirá de grande estímulo para os estudantes e residentes de especialidades básicas na escolha de especialização profissional.

Sou honrado e feliz em ainda estar vivo para poder participar desta importante contribuição de pessoa tão especial para mim, o que me orgulha profundamente.

Oscar Mendes Moren
Ex-Chefe da Unidade de Pediatria do
Hospital de Base do Distrito Federal que deu origem ao atual
Hospital da Criança de Brasília José Alencar

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Sumário

Seção I: Introdução

1. Bases genéticas e doenças raras, 3
   Leslie Domenici Kulikowski
2. Principais testes genéticos, 11
   Leslie Domenici Kulikowski
3. Guia prático de testes genéticos, 23
   Bruno de Oliveira Stephan
   Chong Ae Kim
   Matheus Augusto Araújo Castro
4. Diagnóstico pré-natal, 37
   Renata Almeida de Assunção
   Adolfo Wenjaw Liao
5. Testes genéticos pré-implantacionais, 53
   Taccyanne Miculski Ali
   Marcia Ricardi
   Pedro Augusto Araújo Monteleone
6. Ética e genética no século XXI, 61
   Lilian Maria José Albano

Seção II: Avaliação genética

7. Anamnese e exame físico, 73
   Debora e Silva de Lazari
   Chong Ae Kim

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

8. Heredograma e padrões de herança, 79
Bianca Domit Werner Linnenkamp
Debora e Silva de Lazari

9. Classificação de doenças genéticas, 89
Bruno de Oliveira Stephan

10. Aconselhamento genético, 97
Bruno de Oliveira Stephan

» Seção III: Síndromes genéticas

11. Síndrome de Aarskog-Scott, 107
José Ricardo Magliocco Ceroni

12. Atrofia muscular espinhal, 111
Edmar Zanoteli
Umbertina Conti Reed

13. Síndrome de Angelman, 121
Lilian Maria José Albano

14. Anemia de Fanconi, 129
Lucas Vieira Lacerda Pires

15. Ataxia-Telangiectasia, 137
José Ricardo Magliocco Ceroni

16. Síndrome de Beckwith-Wiedemann, 141
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

17. Câncer hereditário, 149
Diogo Cordeiro de Queiroz Soares

18. Síndrome de CHARGE, 155
Lilian Maria José Albano

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

19. Ciliopatias, 163

19.1. Síndrome de Joubert, 164
José Ricardo Magliocco Ceroni

19.2. Síndrome de Meckel-Grouber, 168
José Ricardo Magliocco Ceroni

19.3. Costelas curtas (Jeune), 171
José Ricardo Magliocco Ceroni

19.4. Síndrome de Bardet-Biedl, 174
Lilian Maria José Albano

20. Síndrome de Cornelia de Lange, 181
Lilian Maria José Albano
Chong Ae Kim

21. Cranioestenose, 189
Maria Rita dos Santos e Passos-Bueno

22. *Cri-du-Chat* ou miado do gato ou monossomia parcial do braço curto do cromossomo 5, 197
Lilian Maria José Albano
Chong Ae Kim

23. Síndrome de deleção do 22q (DiGeorge/velocardiofacial), 203
Diogo Cordeiro de Queiroz Soares

24. Displasias esqueléticas, 211
Gustavo Marquezani Spolador

24.1. Acondroplasia, 215
Lilian Maria José Albano

24.2. Displasia campomélica, 221
Gustavo Marquezani Spolador

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

24.3. Displasia tanatofórica, 225
Lilian Maria José Albano

24.4. Osteogênese imperfeita, 229
Lilian Maria José Albano

24.5. Osteopetrose, 237
Gustavo Marquezani Spolador

25. Distrofia de Duchenne, 243
Maria Bernadete Resende

26. Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21), 251
Lilian Maria José Albano

27. Síndrome de Ehlers-Danlos, 257
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

28. Síndrome de Edwards
(trissomia do cromossomo 18), 263
Jéssica Librelon Pimenta Veríssimo

29. Epidermólise bolhosa, 271
Samantha Yamaschi Kelmann
Chong Ae Kim

30. Erros inatos de metabolismo, 279
Gustavo Marquezani Spolador

30.1. Mucopolissacaridoses, 285
Bruno de Oliveira Stephan
Andressa Lohana de Almeida

30.2. Doença de Gaucher, 297
Gilda Porta

30.3. Doença de Pompe (glicogenose tipo II), 305
Gilda Porta

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

30.4. Doença de Fabry, 310
Chong Ae Kim
Samantha Vernaschi Kelmann

31. Esclerose tuberosa, 315
Lucas Vieira Lacerda Pires

32. Holoprosencefalia, 325
Bianca Domit Werner Linnenkamp
Vitória Pelegrino do Val

33. Homocistinúria, 331
Matheus Augusto Araújo Castro

34. Incontinência pigmentar, 337
Bianca Domit Werner Linnenkamp

35. Síndrome de Kabuki, 345
José Ricardo Magliocco Ceroni

36. Síndrome de Klinefelter, 351
Lucas Vieira Lacerda Pires

37. Síndrome de Klippel-Trenaunay, 357
Dov Goldenberg
Rafael Ferreira Zatz

38. Síndrome de Marfan, 371
Bianca Domit Werner Linnenkamp

39. Neurofibromatose tipo I, 379
Bianca Domit Werner Linnenkamp

40. Obesidade, 387
40.1. Síndrome de Alström, 388
Lilian Maria José Albano

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

40.2. Síndrome de Cohen, 392
Lilian Maria José Albano

40.3. Osteodistrofia hereditária de Albright, 396
Matheus Augusto Araújo Castro
Elisabeth Cristhina Mendes

40.4. Síndrome de Prader-Willi, 401
Matheus Augusto Araújo Castro

40.5. Síndrome de Smith-Magenis, 409
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

41. Óculo-aurículo-vertebral (OAV) ou microssomia hemifacial, 415
José Ricardo Magliocco Ceroni

42. Síndrome de Pallister-Hall, 419
José Ricardo Magliocco Ceroni

43. Sindrome de Patau (trissomia do 13), 423
Jéssica Librelon Pimenta Veríssimo

44. Síndrome de Proteus, 431
Matheus Augusto Araújo Castro

45. Rasopatias, 437
Débora Romeo Bertola

46. Síndrome de Rett, 447
Clarissa Bueno

47. Síndrome de Rubinstein-Taybi, 457
José Ricardo Magliocco Ceroni

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

48. Sequências malformativas, 461
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

49. Síndrome de Silver-Russell, 467
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

50. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, 477
José Ricardo Magliocco Ceroni

51. Síndrome de Sotos, 481
Juliana Heather Vedovato dos Santos

52. Síndrome de Stickler, 489
Bianca Domit Werner Linnenkamp

53. Síndrome de Turner, 493
Lucas Vieira Lacerda Pires
Giovanna Napolitano Pereira

54. VATER/VACTERL, 499
Julia Abrahão
Lucas Vieira Lacerda Pires
Matheus Augusto Araújo Castro

55. Síndrome de Williams-Beuren, 505
María José Rivadeneira Obando
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

56. Wolf-Hirschhorn (deleção do 4p), 515
María José Rivadeneira Obando
Rachel Sayuri Honjo Kawahira

57. Síndrome do X frágil, 521
Angela M. Vianna-Morgante

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Seção IV: Causas não genéticas

58. Infecções do grupo TORCHS e malformações congênitas, 531
Edna Maria de Albuquerque Diniz

59. Covid-19, 543
Maria Fernanda Badue Pereira
Maria Augusta Bento Cicaroni Gibelli
Heloisa Helena de Sousa Marques

60. Teratógenos, 551
Wagner Antonio da Rosa Baratela

Seção V: Tratamento

61. Cuidados paliativos em genética, 563
Gustavo Marquezani Spolador
Maria Fernanda Marcusso Manhães
Silvia Maria de Macedo Barbosa

62. Equipe multidisciplinar, 567
Gustavo Marquezani Spolador

63. Terapêutica em genética médica, 571
Gustavo Marquezani Spolador

64. Transplante de células-tronco hematopoiéticas nas doenças congênitas, 581
Bianca Domit Werner Linnenkamp
Juliana Folloni Fernandes

65. Terapia gênica em doenças genéticas, 591
Roberta Sessa Stilhano
Priscila Keiko Matsumoto Martin
Sang Won Han

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA

Seção VI: Anexos

66. Curvas de crescimento, 615

Bianca Domit Werner Linnenkamp
Eliana Maritza Lopera Murillo

Índice remissivo, 649

DISTRIBUIÇÃO PROIBIDA