SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA
Rua Capitão Adelmio Norberto da Silva 736
Alto da Boa Vista
Ribeirão Preto - SP - Brasil

EDITAL DO EXAME 2026 PARA OBTENÇÃO DOS TÍTULOS DE ESPECIALISTA EM CITOGENÉTICA HUMANA, GENÉTICA MOLECULAR HUMANA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO.

1. APRESENTAÇÃO

A Sociedade Brasileira de Genética (SBG) realiza desde 1999 provas para obtenção de Título de especialista nas áreas de Citogenética Humana e Genética Molecular Humana e, desde 2021, de Aconselhamento Genético. O objetivo dos títulos é dar reconhecimento aos profissionais já atuantes como especialistas na área de Genética Humana e Médica em serviços diagnósticos e assistenciais nas áreas de Citogenética Humana, Genética Molecular Humana e de Aconselhamento Genético.

A Sociedade Brasileira de Genética (SBG), em convênio com o Conselho Federal de Biologia e a Associação Brasileira de Biomedicina, fará realizar exame para obtenção dos Títulos de Especialista em Citogenética Humana, Genética Molecular Humana e em Aconselhamento Genético, nos dias **17 de novembro e 18 de novembro de 2026**. As provas presenciais serão realizadas simultaneamente nas cidades de Belém (PA), Belo Horizonte (MG), Brasília (DF), Goiânia (GO), Porto Alegre (RS), Recife (PE), Ribeirão Preto (SP) e São Paulo (SP).

2. DAS INSCRIÇÕES

2.1 A inscrição do(a) candidato(a) implicará o conhecimento e a tácita aceitação das normas e condições estabelecidas neste Edital, em relação às quais não poderá alegar desconhecimento.
2.2 As inscrições deverão ser realizadas no período de **12 de agosto a 11 de setembro de 2026**, via Formulário de Inscrição disponibilizado no site da SBG (https://sbg.org.br/tituloespecialista).
2.3 No ato da inscrição, o(a) candidato(a) deverá efetuar o pagamento da taxa para realizar as provas:
Taxa para sócio da SBG (efetivo e quite) - R$ 200,00
Taxa para não sócio ou sócio não quite - R$ 380,00
2.4 Não haverá isenção de taxa de inscrição. Caso o(a) candidato(a) não cumpra os pré-requisitos para inscrição, haverá devolução de 50% da taxa.
2.5. No ato da inscrição o(a) candidato(a) deverá indicar a cidade de sua preferência para realizar o Exame, não sendo possível alterar essa opção após a efetivação da inscrição.
2.6. São pré-requisitos para inscrição:
2.6.1 Inscrição em Conselho Regional de Biologia ou de Biomedicina (ressaltando que apenas o Conselho Federal de Biologia ou a Associação Brasileira de Biomedicina reconhecem formalmente o título);
2.6.2 Experiência comprovada na área do título pretendido, com atuação especializada pelo menos nos últimos três anos ou
(b) ter completado pós-graduação *stricto sensu* ou curso de especialização de no mínimo 360 horas, na área de eleição e ter experiência profissional ou atividade profissional supervisionada na área de eleição de no mínimo 360 horas.

2.7 A inscrição que não atender a todos os requisitos fixados neste Edital ou que contenha qualquer declaração falsa ou inexata será cancelada.
2.8 O(A) candidato(a) será informado(a) sobre a efetivação da inscrição e o endereço de realização das provas, na cidade que selecionou no ato da inscrição, via mensagem pelo e-mail fornecido. Caso a convocação para o exame não seja recebida até 05 de outubro de 2026, o(a) candidato(a) deverá contatar a secretaria da SBG pelo e-mail contato@sbg.org.br

3. DOS DOCUMENTOS
3.1 Deverão ser anexados ao Formulário de Inscrição: *Curriculum Vitae* e comprovantes de (a) inscrição em Conselho Regional Profissional. Ressaltamos que apenas os Conselhos Federal de Biologia a Associação Brasileira e Federal de Biomedicina reconhecem formalmente o título, , (b) conclusão de curso de pós-graduação *stricto sensu* ou de especialização de no mínimo 360 horas, na área do título pretendido e (c) experiência na área do título pretendido com atuação, pelo menos nos últimos três anos, obrigatório para o(a) candidato(a) que não tiver concluído curso de pós-graduação ou de especialização na área de eleição ou experiência de 360 horas caso tenha concluído curso de pós-graduação.
3.2 A inscrição somente será efetivada se toda a documentação exigida for apresentada.

4. DAS PROVAS
4.1 O exame para cada especialidade constará de duas provas escritas:
4.1.1 Genética Humana, obrigatória para todas as especialidades, a ser realizada em **17/11/2026**, com início às 14 horas e duração máxima de quatro horas, sendo constituída por 15 questões discursivas, de igual peso (Programa e Bibliografia Básica, no Item 6).
4.1.2 Biologia Molecular para a especialidade Genética Molecular Humana, a ser realizada em **18/11/2026** com início às 14 horas e duração máxima de quatro horas, sendo constituída por 15 questões discursivas de igual peso (Programa e Bibliografia básica, no Item 6).
4.1.3 Citogenética para a especialidade Citogenética Humana, a ser realizada em **18/11/2026**, com início às 14 horas e duração máxima de quatro horas, sendo constituída por 15 questões discursivas de igual peso (Programa e Bibliografia Básica, no Item 6).
4.1.4 Aconselhamento Genético, a ser realizada em **18/11/2026**, com início às 14 horas e duração máxima de quatro horas, sendo constituída por 15 questões discursivas de igual peso (Programa e Bibliografia Básica, no Item 6).
4.2 Somente será admitido(a) à sala das provas, o(a) candidato(a) que estiver munido(a) de original de documento oficial de identidade ou de carteira expedida por órgão ou conselho de classe.
4.3 Não será permitido o acesso do(a) candidato(a) ao local da prova após o horário fixado para seu início.
4.4 Não será permitido ao(à) candidato(a), durante as provas, o porte ou a utilização de meios eletrônicos, como calculadoras, telefone celular ou outros aparelhos que permitam comunicação à distância, acesso à internet ou comunicação interpessoal.
4.5 Ao finalizar a prova o(a) candidato(a) deverá entregar, ao fiscal de sala, o caderno de respostas e o de questões.
4.6 Será aprovado(a) o(a) candidato(a) que obtiver nota igual ou superior a 7 (sete) nas duas provas exigidas para obtenção do Título pretendido.
4.7 Não serão permitidas vistas de provas, quaisquer que sejam as alegações do(a) candidato(a).
4.8 A elaboração das provas e o julgamento ficarão a cargo de Comissão formada por geneticistas, indicada pela Comissão de Genética Humana da SBG.

5. DA DIVULGAÇÃO DOS RESULTADOS

5.1 A divulgação do resultado individual será feita via mensagem, pelo e-mail fornecido no ato da inscrição.

5.2 A relação dos aprovados será enviada aos Conselhos Regionais e divulgada no site da SBG.

5.3 A SBG expedirá o diploma do Título de Especialista mediante requerimento do(a) candidato(a) e pagamento de taxa de R$ 200,00.

5.4 O diploma do Título de Especialista deverá ser encaminhado pelo(a) candidato(a) a seu Conselho Regional, para registro do Título.

6. DO CONTEÚDO PROGRAMÁTICO E DA BIBLIOGRAFIA BÁSICA

O exame para a concessão de Títulos de Especialista em Citogenética Humana ou Genética Molecular Humana ou Aconselhamento Genético avaliará os conhecimentos e a capacidade interpretativa necessários para dirigir Laboratórios de Citogenética ou de Biologia Molecular e Aconselhamento Genético, voltados para serviços de diagnóstico. Avaliará também a competência do(a) candidato(a) na orientação de pacientes e famílias submetidos a investigação cromossômica ou molecular.

GENÉTICA HUMANA

1. Mecanismos de herança: monogênico, multifatorial, mitocondrial. Variabilidade na expressão dos genes.
2. Cromossomos humanos: estrutura; alterações numéricas e estruturais.
3. DNA: estrutura, duplicação, transcrição, tradução. Regulação da expressão de genes.
4. *Imprinting* genômico. Inativação do cromossomo X.
5. Bases moleculares e bioquímicas de doenças genéticas. Tipos de mutações e seus efeitos; métodos de detecção, correlações genótipo-fenótipo.
6. Identificação de genes associados a doenças mendelianas e complexas.
7. Farmacogenética e Farmacogenômica.
8. Genética do câncer.
9. Fundamentos de Genética de Populações.
10. Diagnóstico pré-natal e diagnóstico pré-implantacional.
11. Princípios do Aconselhamento Genético.

Bibliografia Básica

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics, 6th ed. Elsevier, Philadelphia, 2019. ISBN 978-0-323-59737-1.

Cohn R, Scherer S, and Hamosh A (Eds) -Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine 9th ed. Elsevier, Philadelphia, 2024. ISBN 978-0-323-54762-8.

Otto PA, Mingroni-Netto RC, Otto PG. Genética Médica. Editora Roca, São Paulo, 2013. ISBN 978-85-4120-161-2.

Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics, 5th ed. CRC Press, Taylor & Francis, Boca Ratón, FL, 2019. ISBN 978-0-815-34589-3.

Artigos em periódicos

Veitia RA, Caburet S, Birchler JA. Mechanisms of Mendelian dominance. Clin Genet. 93(3):419-428, 2018.

Wright CF, FitzPatrick DR, Firth HV. Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. Nat Rev Genet. 19(5):254-268, 2018.

CITOGENÉTICA

1. Ciclo celular. Mitose. Meiose. Gametogênese.
2. Métodos de estudo dos cromossomos humanos. Aplicação e interpretação dos resultados. Nomenclatura citogenômica.
3. Alterações cromossômicas numéricas e estruturais: origem e efeitos clínicos.
4. Variação do número de cópias de segmentos cromossômicos submicroscópicos e seus efeitos clínicos.
4. Inativação do cromossomo X.
5. Diagnóstico pré-natal e diagnóstico pré-implantacional.
6. Riscos de ocorrência e recorrência de alterações cromossômicas. Aconselhamento genético.
7. Manejo e boas práticas laboratoriais.

Bibliografia básica

Cohn R, Scherer S, and Hamosh A (Eds) -Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine 9th ed Elsevier, Philadelphia, 2024. ISBN 978-0-323-54762-8.

Gersen SL and Keagle MB (Eds) -The Principles of Clinical Cytogenetics 3rd. ed. Springer, NY, 2013.ISBN 978-1-4419-1687-7.

Maluf SW, Riegel M. Citogenética Humana. Artmed, Porto Alegre, 2011. ISBN 978-8-536-32499-9.

ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. McGowan-Jordan J, Hastings RJ, Moore S (Eds). Karger, Basel, 2020. ISBN 978–3–318–06706–4; e-ISBN 978-3-318-06867-2.

Artigos em periódicos

Balachandran P, Beck CR. Structural variant identification and characterization. Chromosome Res. 28(1):31-47, 2020.

Mantere T, Neveling K, Pebrel-Richard C, Benoist M, van der Zande G, Kater-Baats E, Baatout I, van Beek R, Yammine T, Oorsprong M, Hsoumi F, Olde-Weghuis D, Majdali W, Vermeulen S, Pauper M, Lebbar A, Stevens-Kroef M, Sanlaville D, Dupont JM, Smeets D, Hoischen A, Schluth-Bolard C, El Khattabi L. Optical genome mapping enables constitutional chromosomal aberration detection. Am J Hum Genet. 108(8):1409-1422, 2021.

Mikhail FM, Biegel JA, Cooley LD, Dubuc AM, Hirsch B, Horner VL, Newman S, Shao L, Wolff DJ, Raca G. Technical laboratory standards for interpretation and reporting of acquired copy-number abnormalities and copy-neutral loss of heterozygosity in neoplastic disorders: a joint consensus recommendation from the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Cancer Genomics Consortium (CGC). Genet Med.21(9):1903-1916, 2019.

Riggs ER, Andersen EF, Cherry AM, Kantarci S, Kearney H, Patel A, Raca G, Ritter DI, South ST, Thorland EC, Pineda-Alvarez D, Aradhya S, Martin CL. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen). Genet Med. 22(2):245-257, 2020.

South ST, Lee C, Lamb AN, Higgins AW, Kearney HM; Working Group for the American College of Medical Genetics and Genomics Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. Genet Med. 15(11):901-909, 2013.

Waggoner D, Wain KE, Dubuc AM, Conlin L, Hickey SE, Lamb AN, Martin CL, Morton CC, Rasmussen K, Schuette JL, Schwartz S, Miller DT; ACMG Professional Practice and Guidelines Committee. Yield of additional genetic testing after chromosomal microarray for diagnosis

of neurodevelopmental disability and congenital anomalies: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 20(10):1105-1113, 2018.

Dungan JS, Klugman S, Darilek S, Malinowski J, Akkari YMN, Monaghan KG, Erwin A, Best RG; ACMG Board of Directors. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome
abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 25(2):100336, 2023. Erratum in Genet Med. 25(8):100874, 2023.

BIOLOGIA MOLECULAR

1. DNA: estrutura, duplicação, transcrição, tradução.
2. Organização geral do genoma humano.
3. Bases moleculares de doenças genéticas: tipos de mutações e seus efeitos; métodos de detecção de mutações, correlações genótipo-fenótipo.
4. Variação do número de cópias de segmentos de DNA e seus efeitos clínicos. Métodos de análise.
5. Sequenciamento massivo paralelo (*Next Generation Sequencing*) e critérios para interpretação do significado de variantes. Diagnóstico de doenças por sequenciamento de genomas completos e exomas. 6. Polimorfismos genéticos e variação entre genomas. Aplicações diagnósticas e forenses.
7. Estratégias de identificação de genes relacionados a doenças mendelianas.
8. Análise de GWAS e a identificação de genes de suscetibilidade para doenças complexas.
9. Genética do câncer e genômica.
10. Medicina de precisão e genômica.
11. Regulação da expressão gênica. Fatores epigenéticos no funcionamento do genoma.
12. Importância de grandes projetos genômicos populacionais e de genômica funcional: 1000 Genomes, gnomAD, ENCODE e similares. 13. Diagnóstico pré-natal e diagnóstico pré-implantacional.
14. Riscos de ocorrência e recorrência de doenças, síndromes ou defeitos causados por mecanismos monogênico, oligogênico, multifatorial ou cromossômico. Aconselhamento Genético.
15. Manejo e boas práticas laboratoriais.

Bibliografia básica

Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics, 5th ed. CRC Press, Taylor & Francis, Boca Ratón, FL, 2019. ISBN 978-0-815-34589-3. ISBN 978-0-815-34149-9.

Strachan T, Goodship J, Chinnery P. Genetics and Genomics in Medicine, 1st ed. GS Garland Science, Taylor and Francis, New York, 2015. ISBN 978-0-8153-4480-3.

Artigos em periódicos

Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, Amendola LM, Brothers K, Chung WK, Gollob MH, Gordon AS, Harrison SM, Hershberger RE, Klein TE, Richards CS, Stewart DR, Martin CL; ACMG Secondary Findings Working Group. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet. Med. 25(8): 100866, 2023.

Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, Grody WW, Hegde M, Lyon E, Spector E, Voelkerding K, Rehm HL. ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation

of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 17(5): 405-424, 2015.
Riggs ER, Andersen EF, Cherry AM, Kantarci S, Kearney H, Patel A, Raca G, Ritter DI, South ST, Thorland EC, Pineda-Alvarez D, Aradhya S, Martin CL. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen). Genet Med. 22(2):245-257, 2020.
South ST, Lee C, Lamb AN, Higgins AW, Kearney HM; Working Group for the American College of Medical Genetics and Genomics Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. Genet Med**.** 15(11):901-909, 2013.

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

1. O processo de aconselhamento genético: definições e etapas.
2. Aspectos éticos do aconselhamento genético.
3. Aspectos psicológicos do aconselhamento genético. Impacto das informações genéticas: preconceito, culpa, vergonha, ansiedade, negação.
4. Aconselhamento genético e sequenciamento de exomas e genomas, testes genéticos preditivos, testes genéticos diretos ao consumidor, testes genéticos em crianças, diagnóstico pré-natal e diagnóstico pré-implantacional.
5. Genética do câncer e o impacto no indivíduo e na família.
6. Estimativa de riscos genéticos: riscos de ocorrência e recorrência para doenças, síndromes ou defeitos causados por mecanismos monogênico, oligogênico, multifatorial ou cromossômico.

Bibliografia Básica

Biesecker B. Genetic counseling and the central tenets of practice. In: Hercher L, Biesecker B, Austin JC (Ed) Genetic counseling: Clinical practice and ethical considerations. Cold Spring Harb Perspect Med doi: 10.1101/cshperspect.a038968.I 2020 (free sample Chapter).
Clarke A. Harper's Practical Genetic Counselling. 8th ed. CRC Press, Boca Raton, 2019. E-book ISBN 978-0-367-37194-4.
Leroy BS, Veach PM, Callanan NP. Genetic Counseling Practice. 2nd ed. Wiley Blackwell, Hoboken, 2021. ISBN 9781119529866 (epub)
Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics, 6th ed. Elsevier, Philadelphia, 2019. ISBN 978-0-323-59737-1.
Otto PA, Mingroni-Netto RC, Otto PG. Genética Médica. Editora Roca, São Paulo, 2013. ISBN 978-85-4120-161-2.

Artigos em periódicos

Elliott AM, Friedman JM. The importance of genetic counselling in genome-wide sequencing. Nat Rev Genet. 19(12):735-736, 2018. Review.
Martins MF, Murry LT, Telford L , Moriarty F. Direct-to-consumer genetic testing: an updated systematic review of healthcare professionals' knowledge and views, and ethical and legal concerns. Eur J Hum Genet. 30(12): 1331-1343, 2022.
Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, Amendola LM, Brothers K, Chung WK, Gollob MH, Gordon AS, Harrison SM, Hershberger RE, Klein TE, Richards CS, Stewart DR, Martin CL; ACMG Secondary Findings Working Group. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 25(8): 100866, 2023.

Roberts JS, Patterson AK, Uhlmann WR. Genetic testing for neurodegenerative diseases: Ethical and health communication challenges. Neurobiol Dis. 141: 104871, 2020.