



Licença de Funcionamento do Ministério da Saúde

nº 00075 L/2007

Manual de Colheitas

Tel. 21 799 95 01

Fax 21 799 95 00

www.genomed.pt

genomed@genomed.pt

Instituto de Medicina Molecular
Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
Av. Professor Egas Moniz, Edifício Egas Moniz
1649-028 Lisboa

ÍNDICE

ASPECTOS GERAIS	Pág. 2
TESTES POR ESPECIALIDADE MÉDICA:	
CARDIOLOGIA	Pág. 3
DOENÇAS INFECCIOSAS	Pág. 6
DOENÇAS METABÓLICAS/ENDOCRINOLOGIA	Pág. 7
DOENÇAS MITOCONDRIAIS	Pág. 9
DOENÇAS NEUROMUSCULARES E MUSCULARES	Pág. 10
DERMATOLOGIA	Pág. 10
DOENÇAS/DISPLASIAS ÓSSEAS	Pág. 11
FARMACOGENÉTICA	Pág. 12
GASTROENTEROLOGIA/HEPATOLOGIA	Pág. 13
HEMATOLOGIA/HEMATO-ONCOLOGIA	Pág. 15
NEFROLOGIA E DOENÇAS RENAIAS	Pág. 21
NEUROLOGIA	Pág. 22
ONCOLOGIA	Pág. 25
TESTES DE PATERNIDADE E GENEALOGIAS	Pág. 26
PEDIATRIA	Pág. 27
VÁRIOS	Pág. 28
LEGENDA PARA TIPO DE AMOSTRA E CONDIÇÕES DE ARMAZENAMENTO E TRANSPORTE	Pág. 29



A GenoMed está licenciada pela Direcção Geral de Saúde para as valências de Patologia Molecular e Genética (Licença n.º 0075L/2007) e certificada de acordo com a norma NP EN ISO 9001 (certificado n.º 2009/CEP.3390).



ASPECTOS GERAIS

O manual de colheitas é um documento muito importante e do cumprimento das indicações que nele constam depende grandemente a qualidade dos resultados obtidos.

A GenoMed não pode ser responsabilizada pela qualidade dos resultados obtidos a partir de amostras colhidas, conservadas e/ou transportadas em condições diferentes das indicadas neste manual.

Controlo Documental

O manual de colheitas é um documento cuja distribuição de cópias não é controlada. Uma versão actualizada deste documento será disponibilizada semestralmente no *website* da GenoMed, sendo da responsabilidade do seu detentor garantir a utilização da versão mais actual do mesmo.

Aspectos Técnicos

Os testes encontram-se listados por especialidade médica, com indicação das respectivas condições de colheita, conservação das amostras e o tempo de resposta em dias úteis ou meses que se considera a partir da data de recepção do Termo de Responsabilidade para o teste em causa. Em situações muito particulares, o tempo de resposta poderá ter de ser alargado, sendo nestas situações o cliente informado.

As amostras devem ser devidamente identificadas e acompanhadas do termo de responsabilidade e da respectiva requisição onde deve constar: Identificação do doente (nome completo, sexo, idade, informação clínica), identificação do médico requisitante (vinheta/letra legível) com os respectivos contactos, indicação dos testes requisitados e data e hora da colheita. Quando são pedidos testes genéticos, o Termo de Consentimento Informado incluído na requisição deve estar correctamente preenchido e assinado.

Uma amostra pode ser rejeitada se tiver sido colhida de forma incorrecta, conservada em condições inadequadas ou deficientemente identificada. A aceitação de amostras nestas condições ou em outras situações irregulares não previstas no Manual, fica condicionada a aprovação, sendo o Médico requisitante informado no dia útil seguinte.

Acondicionamento das Amostras, Transporte e Segurança

O acondicionamento e transporte das amostras devem ser efectuados em condições de termo estabilidade adequadas e de acordo com as indicações que constam do manual. Em casos particulares poderão ser indicadas condições especiais de conservação.

Estão previstos 3 tipos principais de conservação:

Temperatura ambiente - conservação entre 15 e 25 °C

Refrigerado - conservação entre 2 e 10 °C

Congelado - Conservação a temperatura que não exceda os - 15 °C

As amostras devem ser acondicionadas em embalagens fechadas, herméticas, inquebráveis e que permitam o confinamento de líquidos em caso de derrames. As respectivas requisições, Termos de Consentimento Informado e outros documentos devem ser enviados conjuntamente mas sem contacto directo com os produtos biológicos.

Colheita / Recepção de Amostras

A colheita e recepção de amostras realizam-se de 2ª a 6ª feira entre as 9:00 e as 17:00 e entre as 9:00 e as 18:00 horas, respectivamente. A GenoMed pode realizar recolha de amostras em casos pré-acordados e especialmente definidos, desde que seja antecipadamente informada, das 9:00 às 14:00.

As colheitas efectuadas nas instalações da GenoMed não exigem jejum nem qualquer outra preparação prévia.

Abreviaturas e Siglas Utilizadas:

ADN	Ácido Desoxirribonucleico	PCR	Polimerase Chain Reaction
ELISA	Ensaio Imunoenzimático	RFLP	Restriction Fragment Length Polymorphism
FISH	Fluorescence In Situ Hybridization	RT-PCR	Reverse Transcriptase - PCR
LCR	Líquido Cefaloraquidiano	STR	Short Tandem Repeat
NA	Não Aplicável	TA	Temperatura Ambiente
Lab	Laboratório	MLPA	Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification

Cardiologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Cardiomiopatia dilatada - estudo de painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene ACTC1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034666	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene LMNA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036352	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene MYH7	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036353	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene TNNT2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene TPM1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia dilatada - pesquisa de mutações nos genes MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - estudo de painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene ACTC1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene CSRP3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene FHL1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036351	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYBPC3	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036352	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYH7	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYL2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYL3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036354	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TNNI3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036353	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TNNT2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TPM1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatia hipertrófica - Pesquisa de mutações nos genes MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, ACTC1, MYL2, MYL3	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cardiomiopatias: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Determinação do genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)	PCR	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Ehlers-Danlos - estudo do gene COL5A1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034727	Doença de Fabry - pesquisa de mutações no gene GLA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Cardiologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipertensão arterial pulmonar hereditária: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipertensão pulmonar - pesquisa de mutações no gene BMPR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Linfedema hereditário tipo I - pesquisa de mutações no gene FLT4 (VEGFR-3)	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocárdio não compactado - pesquisa de mutações no gene G4.5	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Cardiologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Miocárdio não-compactado: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia arritmogénica do ventrículo direito (ARVC) - painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteoartropatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene HPGD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Osteoartropatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene SLCO2A1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Patologias da aorta: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Brugada - pesquisa de mutações no gene SCN5A	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Brugada: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de distúrbio de linfedema - pesquisa de mutações no gene FOXC2	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Ehlers-Danlos: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Liddle - pesquisa de mutações nos genes SCNN1B e SCNN1G	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Loey-Dietz - pesquisa de mutações no gene TGFBR1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Loey-Dietz - pesquisa de mutações no gene TGFBR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Marfan - pesquisa de mutações no gene FBN1	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Marfan e Marfan-like: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de QT longo congénito (LQT5) - pesquisa de mutações no gene KCNE1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome QT longo - pesquisa de mutações nos genes KCNQ1, KCNH2 e SCN5A	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome QT longo congénito (LQT1) - pesquisa de mutações no gene KCNQ1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome QT longo congénito (LQT2) - pesquisa de mutações no gene KCNH2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome QT longo congénito (LQT3) - pesquisa de mutações no gene SCN5A	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01

Dermatologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Doença de Darier - pesquisa de mutações no gene ATP2A2	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose tuberosa - pesquisa de mutações nos genes TSC1 e TSC2	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Dermatologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Ictiose – pesquisa das mutações p.R501* e c.2282del4 no gene FLG	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 1 - pesquisa de mutações no gene NF1	Sequenciação + MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 2 - pesquisa de mutações no gene NF2	Sequenciação + MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Proteinose lipídica - pesquisa de mutações no gene ECM1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Psoríase pustular generalizada - pesquisa de mutações no gene IL36RN	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Queratina 5 - pesquisa de mutações no gene KRT5	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Queratodermia punctata - pesquisa de mutações no gene AAGAB	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036272	Síndrome de Cowden - pesquisa de mutações no gene PTEN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Netherton - pesquisa de mutações no gene SPINK5	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Rothmund-Thomson: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Susceptibilidade à psoríase tipo 2 - pesquisa de mutações no gene CARD14	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Doenças / Displasias Ósseas

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034512	Acondroplasia - pesquisa de mutações no exão 10 do gene FGFR3	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Acrodisostose - pesquisa de mutações no exão 11 do gene PRKAR1A	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Craniosinostose síndromica - pesquisa de mutações no gene FGFR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Craniosinostose tipo Muenke - pesquisa da mutação p.P250R no gene FGFR3	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasia cleidocranial - pesquisa de mutações no gene RUNX2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Displasia tanatófórica - pesquisa de mutações nos exões 7, 10, 15 e 19 do gene FGFR3	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasias ósseas - pesquisa de mutações no gene FGFR3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Querubismo - pesquisa de mutações no gene SH3BP2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Displasias Ósseas por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipocondroplasia - pesquisa de mutações nos exões 13 e 15 do gene FGFR3	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteogenesis imperfecta - pesquisa de mutações nos genes COL1A1 e COL1A2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Osteopetrose - pesquisa de mutações no gene CLCN7	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Osteoporose - pesquisa de mutações no gene LRP5	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Pseudoacondroplasia - pesquisa de mutações no gene COMP	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Raquitismo hipofosfatémico - pesquisa de mutações no gene FGF23	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Costello - pesquisa de mutações no gene HRAS	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Crouzon - pesquisa de mutações no gene FGFR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Crouzon com acantosis nigricans - pesquisa da mutação p.Ala391Glu no gene FGFR3	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Noonan/Rasopatias: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome Saethre-Chotzen - pesquisa de grandes rearranjos no gene TWIST1	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Síndrome Saethre-Chotzen - pesquisa de mutações no gene TWIST1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome Smith McCort - pesquisa de mutações no gene DYM	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Doenças do Sistema Imunitário

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	CAPS (síndrome periódica associada à criopirina) - pesquisa de mutações no gene NLRP3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência de IL36RN (DITRA) - pesquisa de mutações no gene IL36RN	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em mevalonato cinase - pesquisa de mutações no gene MVK	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de doenças auto-inflamatórias por NGS	NGS	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS034900	Febre mediterrânica familiar - pesquisa de mutações no gene MEFV	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Febre mediterrânica familiar - pesquisa de mutações nos exões 2, 3 e 10 do gene MEFV	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene IL2RG	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene IL7R	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Blau: gene NOD2	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Majeed - pesquisa de mutações no gene LPIN2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Muckle-Wells - pesquisa de mutações no gene NLRP3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome febril periódica autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene TNFRSF1A	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome linfoproliferativa autoimune (ALPS) - pesquisa de mutações no gene FAS	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Urticária induzida pelo frio, familiar - pesquisa de mutações no gene NLRP12	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Doenças Metabólicas / Endocrinologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Alcaptonúria - pesquisa de mutações no gene HGD	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Carcinoma medular da tiróide familiar - pesquisa de mutações no gene RET	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036332	Défice de transporte da creatina - pesquisa de mutações no gene SLC6A8	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034575	Deficiência em 21-hidroxilase (hiperplasia supra-renal congénita) - pesquisa de mutações no gene CYP21A2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência em apolipoproteína B - pesquisa de mutações no gene APOB	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034483	Deficiência em glicose-6-fosfato desidrogenase - pesquisa de mutações no gene G6PD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência em lecitina-colesterol acetiltransferase - pesquisa de mutações no gene LCAT	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência hormonal hipofisária combinada - pesquisa de mutações no gene PROP1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência no receptor da vitamina D - pesquisa de mutações no gene VDR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Doenças Metabólicas por NGS	NGS	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS036197	Estudo molecular do gene CASR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Fenilcetonúria - pesquisa de mutações no gene PAH	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036345	Glicogenose tipo 3 - pesquisa de mutações no gene AGL	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034742	Glicogenose tipo Ia - pesquisa de mutações no gene G6PC	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034744	Glicogenose tipo Ib - pesquisa de mutações no gene G6PT1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Hipercalcémia e hipocalciúria familiar - pesquisa de mutações no gene AP2S1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Hipercalcémia e hipocalciúria familiar - pesquisa de mutações no gene GNA11	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Hipercolesterolemia - pesquisa das mutações p.Arg3500Gln e p.Arg3531Cys no exão 26 do gene APOB	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036169	Hipercolesterolemia familiar clássica - pesquisa de mutações no gene LDLR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Hiperglicinemia não-cetónica: genes GLDC e AMT	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Intolerância às proteínas com lisinúria - pesquisa de mutações no gene SLC7A7	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	MODY: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	MODY2 - pesquisa de mutações no gene GCK	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	MODY3 - pesquisa de mutações no gene HNF1A	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais - pesquisa de grandes rearranjos no gene HNF1B	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais - pesquisa de mutações no gene HNF1B	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034857	Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 - pesquisa de mutações no gene MEN1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2 - pesquisa de mutações nos exões 10, 11, 13, 14, 15 e 16 do gene RET	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

Doenças Metabólicas / Endocrinologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A - pesquisa de mutações nos exões 10 e 11 do gene RET	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B - pesquisa de mutações nos exões 14, 15 e 16 do gene RET	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteodistrofia hereditária de Albright (pseudohipoparatiroidismo tipo 1A) - pesquisa de mutações no gene GNAS	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de grandes rearranjos no gene CASR	MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Barakat - pesquisa de mutações no gene GATA3	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036343	Síndrome de depleção do DNA mitocondrial - forma encefalomiopática com acidúria metilmalónica ligeira - pesquisa de mutações no gene SUCLA2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de hiper IgE autossómico dominante - pesquisa de mutações no gene STAT3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de hiper-IgE - pesquisa de mutações no gene DOCK8	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034864	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares - pesquisa de mutações no gene HRPT2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034563	Síndrome de Kallmann - pesquisa de mutações no gene ANOS1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Kallmann: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de McCune-Albright - pesquisa de mutações nos codões R201 e Q227 do gene GNAS	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01

Doenças Mitocondriais

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Diabetes e surdez com hereditariedade materna (MIDD): mutações A3243G, T14709C e A8296G	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034721	Síndrome de Leigh / NARP - neuropatia, ataxia e retinite	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034712	Síndrome de LHON - atrofia óptica hereditária de Leber	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de MELAS - encefalomiopatia mitocondrial	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034716	Síndrome de MERRF - epilepsia mioclónica	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

Doenças Neuromusculares e Musculares

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034673	Distrofia das cinturas - pesquisa de mutações no gene CAPN3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034528	Distrofia miotónica de Steinert (DM1)	Análise de fragmentos	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Kennedy - pesquisa do número de repetições CAG no exão 1 do gene AR	Análise de fragmentos	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doenças do tecido conjuntivo: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Doenças Neuromusculares e Musculares por NGS	NGS	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo molecular da distrofia miotónica tipo 2 (DM2): gene CNBP	Análise de Fragmentos	2 a 3 meses	DGF-01

Endocrinologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Adenoma pituitário isolado familiar - pesquisa de mutações no gene AIP	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Graves - pesquisa de mutações no gene TSHR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Endocrinologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036248	Neoplasia endócrina múltipla tipo 4 (MEN4) - pesquisa de mutações no gene CDKN1B	Sequenciação	1 mês	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 1 - pesquisa de mutações no gene SDHD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 3 - pesquisa de mutações no gene SDHC	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 4 - pesquisa de mutações no gene SDHB	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034869	Resistência à hormona tiroidea - pesquisa de mutações no gene THRB	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Farmacogenética

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase - pesquisa de mutações no gene DPYD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência na pseudocolinesterase - pesquisa de mutações no gene BCHE	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP1A2	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C19	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C9	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C9, CYP2C19 e CYP2D6	PCR-RFLP e Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6 e CYP3A4	PCR-RFLP e Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2D6	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP3A4	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036269	Risco à toma da varfarina - CYP2C9	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Risco à toma da varfarina - CYP2C9 e VKORC1	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036270	Risco à toma da varfarina - VKORC1	PCR-RFLP	1 a 2 semanas	DGF-01

Gastroenterologia / Hepatologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Cancro gástrico familiar difuso (e-caderina) - pesquisa de grandes rearranjos no gene CDH1	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036064	Cancro gástrico familiar difuso (e-caderina) - pesquisa de mutações no gene CDH1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de grandes rearranjos no gene MLH1	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Cancro hereditário do colon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de grandes rearranjos no gene MSH2	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Cancro hereditário do colon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de grandes rearranjos no gene MSH6	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034844	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes MLH1 e MSH2	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034637	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de mutações no gene MLH1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034398	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de mutações no gene MSH2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036068	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de mutações no gene MSH6	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036070	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de mutações no gene PMS2	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC) - pesquisa de mutações nos genes MLH1 e MSH2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase intrahepática familiar (BRIC1 e PFIC1) - pesquisa de mutações no gene ATP8B1	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase intrahepática familiar (BRIC2 e PFIC2) - pesquisa de mutações no gene ABCB11	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase intrahepática familiar (PFIC3) - pesquisa de mutações no gene ABCB4	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Colestase intra-hepática familiar: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Colestase neonatal intra-hepática: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Coproporfíria hereditária - pesquisa de mutações no gene CPOX	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência em alfa-1 antitripsina - pesquisa de mutações no gene SERPINA1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em alfa-1 antitripsina - pesquisa dos alelos PI*S e PI*Z no gene SERPINA1	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Osler-Weber-Rendu (Telangiectasia hemorrágica hereditária) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes ACVRL1 e ENG	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Wilson - pesquisa de grandes deleções/duplicações no gene ATP7B	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Doença de Wilson - pesquisa de mutações no gene ATP7B	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estado mutacional dos genes RAS (KRAS e NRAS)	PCR em tempo real	5 dias	TS-01
SNS034900	Estado mutacional dos genes RAS (KRAS e NRAS) e BRAF, codão Val600	PCR em tempo real	5 dias	TS-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Gastroenterologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do IL28B - pesquisa do polimorfismo rs12979860	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036190	Hemocromatose hereditária - pesquisa das mutações H63D, S65C e C282Y no gene HFE	Sequenciação	5 a 10 dias	DGF-01
SNS034493	Hemocromatose hereditária - pesquisa das mutações p.C282Y e p.H63D no gene HFE	Sequenciação	5 a 10 dias	DGF-01

Gastroenterologia / Hepatologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Hemocromatose hereditária - pesquisa de mutações no gene HFE	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036277	Lipodistrofia congénita - pesquisa de mutações no gene AGPAT2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Lipodistrofia congénita - pesquisa de mutações no gene BSCL2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 3 - pesquisa de mutações no gene PPARG	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036224	Lipodistrofia familiar tipo 2 (Dunnigan) - pesquisa de mutações no gene LMNA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Pancreatite hereditária: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034650	Pesquisa de instabilidades de microssatélites	Análise de Fragmentos	1 mês	TS-06
SNS036314	Pesquisa de mutações no gene BRAF, codão Val600	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034847	Pesquisa de mutações no gene c-KIT (exões 9 e 11)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
5xSNS 034847	Pesquisa de mutações no gene c-KIT (exões 9, 11, 13, 14 e 17)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS036058	Pesquisa de mutações no gene KRAS, (codões 12, 13 e 61)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene NRAS, (codões 12, 13 e 61)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene PDGFRA (exões 12, 14 e 18)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034633	Polipose adenomatosa do cólon - pesquisa das mutações p.Y179C e p.G396D no gene MUTYH, nível I	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Polipose adenomatosa do cólon - pesquisa de grandes rearranjos no gene MUTYH	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036264	Polipose adenomatosa do cólon - pesquisa de mutações no gene MUTYH, nível II	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036263	Polipose adenomatosa familiar - pesquisa de grandes rearranjos no gene APC	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034394	Polipose adenomatosa familiar - pesquisa de mutações no gene APC	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Porfíria aguda intermitente - pesquisa de mutações no gene HMBS	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Porfíria cutânea tarda - pesquisa de mutações no gene UROD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Porfíria variegata - pesquisa de mutações no gene PPOX	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034835	Síndrome de Crigler-Najjar - pesquisa de mutações no gene UGT1A1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034837	Síndrome de Gilbert - genotipagem do promotor do gene UGT1A1	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Gilbert - pesquisa de grandes rearranjos no gene UGT1A1	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034838	Síndrome de Gilbert - pesquisa de mutações no gene UGT1A1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036295	Síndrome de polipose mista ou síndrome de polipose juvenil - pesquisa de mutações no gene BMPR1A	Sequenciação	5 a 10 dias	DGF-01

Ginecologia/Obstetricia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Síndrome de Rokitansky - pesquisa de mutações no gene WNT4	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS031760	VPH - genotipagem do vírus do papiloma humano de alto risco	PCR em tempo real	5 a 10 dias	TS-05

Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036168	Análise do estado mutacional dos genes IGVH	Sequenciação	15 dias	HO-02
SNS034100	Cariótipo na medula óssea, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-03
SNS034085	Cariótipo na pele e outros tecidos sólidos, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-08
SNS034075	Cariótipo no sangue periférico, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-04
SNS034025	Cultura celular em medula óssea	Cultura celular	-	CT-01
SNS034900	Deficiência em factor XIII - pesquisa de mutações no gene F13B	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Von Willebrand tipo 1, 2 e 3 - pesquisa de mutações no gene VWF	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Von Willebrand tipo 2A/2B/2M - pesquisa de mutações no exão 28 do gene VWF	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034570	Doença linfoproliferativa crónica - pesquisa de genes de fusão BCL1-IgH	PCR	10 a 15 dias	HO-03
SNS034570	Doença linfoproliferativa crónica - pesquisa de genes de fusão BCL2-IgH	PCR	10 a 15 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade B - IGH	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade B - IGK	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade T - TCRB	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade T - TCRG	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de marcadores moleculares em amostras pós-transplante (Quimerismo)	Análise de Fragmentos	10 a 15 dias	HO-04
SNS034900	Estudo de marcadores moleculares em amostras pré-transplante (Quimerismo)	Análise de Fragmentos	10 a 15 dias	HO-04
SNS034156	FISH t (11;14)(q13;q32) IgH/CCND1-XT, em amostra de MM	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS036205	Homocistinúria por défice de metilação - estudo do gene MTHFR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034403	Leucemia - pesquisa de transcritos de fusão BCR/ABL	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034412	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão AML1/ETO	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034584	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão CBFβ/MYH11	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034418	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão E2A/PBX1	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS036209	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão MLL/AF4	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034409	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão PML/RARα	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS036210	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão SIL/TAL1	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034622	Leucemia aguda - pesquisa de transcritos de fusão TEL/AML 1	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034900	Mutação FLT3 (ITD e D835)	PCR, RFLP e análise de fragmentos	15 dias	HO-02
SNS036220	Mutações no gene de fusão BCR-ABL (aminoácidos 237 a 486)	Sequenciação	20 a 25 dias	HO-01
SNS036213	Painel 1 LLC: 13q-, 11q-, 17p-, +12, IgH	FISH	5 a 10 dias	CT-01

Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
5x SNS 031710	Painel 1 LLC: 13q-, 11q-, 17p-, +12, IgH, em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
4xSNS 034156	Painel 1 MM: 13q-, t(4;14), t(14;16), 17p-	FISH	15 a 20 dias	CT-05
3xSNS 034156	Painel 1 SMD: 5q-, 7q-, 20q-	FISH	5 a 10 dias	CT-01
7x SNS 031710	Painel 2 LLC em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
7xSNS 034156	Painel 2 LLC: -6q-, 13q-(D13S319 e D13S25), 11q-, 17p-, +12, IgH	FISH	5 a 10 dias	CT-01
7xSNS 034156	Painel 2 MM: 13q-, t(4;14), t(14;16), 17p-, t(11;14), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias	CT-05
5xSNS 034156	Painel 2 SMD: 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p-	FISH	5 a 10 dias	CT-01
4xSNS 034156	Painel 3 MM: 17p-, t(14;16), t(4;14), 1q+	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS036314	Pesquisa da mutação BRAF V600E	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034847	Pesquisa da mutação D816V no gene C-kit	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa da mutação JAK2 V617F	PCR-ARMS	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa da mutação L265P no gene MYD88	Sequenciação	5 a 10 dias	
SNS034156	Pesquisa de amplificações em 1q21	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Pesquisa de aneuploidias 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Pesquisa de deleção 11q22.3	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de deleção 11q22.3, em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S25	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S25, em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S319	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S319, em amostra de MM	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS031710	Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S319, em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 20q12	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de deleção 20q12 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 5q31	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de deleção 5q31 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 5q33-34	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 6q21	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de deleção 6q21 - em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção 7q31	FISH	5 a 10 dias	CT-01

Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS031710	Pesquisa de deleção 7q31 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de deleção do p53 (17p13)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção do p53 (17p13), em amostra de MM	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS031710	Pesquisa de deleção do p53 (17p13), em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS036251	Pesquisa de mutações no exão 12 do gene JAK2	PCR e Sequenciação	10 a 15 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene ASXL1 - exão 13	Sequenciação	15 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CALR (exão 9)	Sequenciação	10 a 15 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CEBPA	Sequenciação	45 a 60 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CXCR4 (domínio c-terminal)		4 a 5 semanas	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH1 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH2 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS036245	Pesquisa de mutações no gene MPL (W515L/K)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene MPL (W515L/K)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS036215	Pesquisa de mutações no gene NPM1	PCR e análise de fragmentos	10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TP53	Sequenciação	10 a 15 dias	HO-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do ALK (2p23)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do CBFβ inv(16)/t(16;16)(p13;q22)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23), em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27) em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do IGH (14q32)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do IGH (14q32) - em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do MLL (11q23)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do MYC (8q24)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do MYC (8q24), em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do RARA (17q21)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1	FISH	5 a 10 dias	CT-01

Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS031710	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de t(14;16)(q32;q23) IgH/MAF	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2 em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/MALT1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/MALT1 em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de t(15;17)(q22;q21) PML/RARA	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de t(4;14)(p16;q32) IgH/FGFR3	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS036300	Pesquisa de transcritos de fusão FIP1L1-PDGFR ALFA - del(4)(q12;q12)	RT-PCR	10 dias	HO-01
SNS034900	Pesquisa de transcritos de fusão TEL/PDGFR BETA t(5;12)	RT-PCR	10 dias	HO-01
SNS034156	Pesquisa de trissomia do cromossoma 12	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de trissomia do cromossoma 12 - em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa de trissomia do cromossoma 8	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa dos cromossomas sexuais X/Y	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa dos cromossomas sexuais X/Y - em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS034156	Pesquisa t(8;21)(q22;q22) ETO/AML1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa t(9;22)(q34;q11.2) BCR/ABL	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa t(9;22)(q34;q11.2) BCR/ABL em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-09
SNS036219	Quantificação de transcritos de fusão BCR/ABL p190	PCR em tempo real	15 a 20 dias	HO-05
SNS036219	Quantificação de transcritos de fusão BCR/ABL p210	PCR em tempo real	15 a 20 dias	HO-05
SNS036301	Síndrome mielodisplásico - estudo por FISH [del(5)(q31), del(5)(q33-q34), del(7)(q31) e del(20)(q12)]	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações no gene ITGA2B	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações no gene ITGB3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações nos genes ITGA2B e ITGB3	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Hematologia DGF

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034301	Deficiência em antitrombina III - pesquisa de mutações no gene SERPINC1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034310	Deficiência em Factor VII: pesquisa de mutações no gene F7	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência em factor XII - pesquisa da variante C46T	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em factor XIII - pesquisa de mutações no gene F13A1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034305	Deficiência em proteína S - pesquisa de mutações no gene PROS1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Osler-Weber-Rendu (telangiectasia hemorrágica hereditária) - pesquisa de mutações no gene ACVRL1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Osler-Weber-Rendu (telangiectasia hemorrágica hereditária) - pesquisa de mutações no gene ENG	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034325	Drepanocitose (anemia de células falciformes) - pesquisa de mutações no gene HBB	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Hematologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034497	Estudo de trombofilias - factor II, factor V, MTHFR (variantes 677T e 1298C) e PAI1 4G	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene RAG1	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Neutropenia congénita familiar - pesquisa de mutações no gene ELANE	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome hemofagocítica: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome hemofagocítica - pesquisa de mutações nos genes STXBP2, STX11, PRF1 e UNC13D	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034364	Trombose, factor genético predisponente - inibidor do activador do plasminogénio 1 (PAI1) - pesquisa da variante PAI1 4G	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034367	Trombose, factor genético predisponente - metilenoetetrahidrofolato redutase - pesquisa das variantes MTHFR 677T e MTHFR 1298C	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034361	Trombose, factor genético predisponente - pesquisa do factor V de Leiden	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034370	Trombose, factor genético predisponente - protrombina - pesquisa da variante G20210A	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01

Hemato-Oncologia por Citogenética

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036229	Mieloma múltiplo - estudo por FISH [del(13)(q14), del(17)(p13), t(4;14)(p16q32), t(11;14)(q13;q32), t(14;16)(q32;p13)]	FISH	15 a 20 dias	CT-01

Nefrologia e Doenças Renais

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Acidose tubular renal - pesquisa de mutações no gene SLC4A1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Acidose tubular renal: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036564	Cistinose - pesquisa de mutações no gene CTNS	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Cistinúria: genes SLC3A1 e SLC7A9	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Diabetes nefrogénica insípida - pesquisa de mutações no gene AVPR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Disgenésia tubular renal - pesquisa de mutações no gene ACE	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Disgenesia tubular renal - pesquisa de mutações no gene REN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença medular quística tipo 1 - pesquisa de mutações no gene MUC1	Análise de Fragmentos	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença poliquística renal autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene PKD1	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença poliquística renal autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene PKD2	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença poliquística renal autossómica recessiva - pesquisa de mutações no gene PKHD1	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença poliquística renal: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença renal medular quística - pesquisa de mutações no gene UMOD	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Nefrologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Glicosúria renal familiar: gene SLC5A2	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Glicosúria renal familiar: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Hiperoxalúria tipo 1 - pesquisa de mutações no gene AGXT	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Hiperoxalúria tipo II - pesquisa de mutações no gene GRHPR	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Nefropatia hiperuricémica familiar juvenil tipo 2 - pesquisa de mutações no gene REN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alport - pesquisa de mutações nos genes COL4A3, COL4A4, COL4A5 e COL4A6	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter e Gitelman: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 1 - pesquisa de mutações no gene SLC12A1	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 2 - pesquisa de mutações no gene KCNJ1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 3 - pesquisa de mutações no gene CLCNKB	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Gitelman - pesquisa de mutações no gene SLC12A3	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrogénico de antidiurese inapropriada (NSIAD) - pesquisa de mutações no gene AVPR2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene NPHS1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene NPHS2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene PLCE1	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01

Nefrologia e Doenças Renais

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Síndrome nefrótica: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene WT1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome Nefrótica / Síndrome de Pierson - Pesquisa de mutações no gene LAMB2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Via alterna do complemento: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01

Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Alzheimer familiar e Demência frontotemporal: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Amiotrofia neurálgica hereditária - pesquisa de mutações no gene SEPT9	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Amiotrofia neurálgica hereditária - pesquisa de mutações no gene SEPT9, isoforma alfa	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Angiopatia amiloide familiar: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Ataxia com deficiência em vitamina E - pesquisa de mutações no gene TTPA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Ataxia de Friedreich	Análise de Fragmentos	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Ataxias espinocerebelosas - SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8 e 12	Análise de Fragmentos	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Atrofia muscular espinhal - pesquisa de grandes rearranjos nos genes SMN1 e SMN2	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	CADASIL - pesquisa de mutações no gene NOTCH3	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	CADASIL - pesquisa de mutações no gene NOTCH3, exões 2 a 6 e 11	Sequenciação	1 mês	DGF-01
SNS034900	CARASIL - pesquisa de mutações no gene HTRA1	Sequenciação	5 a 10 dias	DGF-01
SNS034900	Coreia-acantocitose - pesquisa de mutações no gene VPS13A	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência com corpos de Lewy - pesquisa de mutações no gene SNCA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene GRN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene MAPT	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações nos genes MAPT e GRN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036096	Distonia que responde à L-Dopa - pesquisa de mutações no gene GCH1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034795	Distrofia muscular congénita (MDC1A) - pesquisa de mutações no gene LAMA2	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Distrofia muscular de cinturas: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer - genotipagem da ApoE	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações no gene PSEN1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações no gene PSEN2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações nos exões 16 e 17 do gene APP	Sequenciação	1 mês	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações nos genes PSEN1, PSEN2 e APP (exões 16 e 17)	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth - pesquisa de mutações no gene Cx32/GJB1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth - pesquisa de mutações no gene MPZ	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth - pesquisa de mutações no gene PMP22	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A - pesquisa de duplicação na região onde se localiza o gene PMP22 (17p12)	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01

Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: gene PMP22 (Dup. 17 e Sequenciação)	Sequenciação e MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034329	Doença de Creutzfeldt-Jacob - pesquisa de mutações no gene PRNP	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Huntington	Análise de Fragmentos	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Machado-Joseph - gene ATXN3	Análise de Fragmentos	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Moya Moya - pesquisa de mutações no gene RNF213	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK 1, 2 e 8) - pesquisa de grandes deleções/duplicações nos genes SNCA, PARKIN e LRRK2	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK1 e PARK2) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes SNCA e PARKIN	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK1) - pesquisa de mutações no gene SNCA	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK2) - pesquisa de mutações no gene PARKIN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK8) - pesquisa de mutações no gene LRRK2	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK8) - pesquisa de mutações nos exões 31, 34, 35, 41 e 48 do gene LRRK2	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca hemiplérgica familiar - pesquisa de mutações no gene ATP1A2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca hemiplérgica familiar - pesquisa de mutações no gene CACNA1A	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca hemiplérgica familiar - pesquisa de mutações no gene SCN1A	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Epilepsia noturna do lobo frontal: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica - pesquisa de mutações no gene SETX	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica - pesquisa de mutações no gene SOD1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/Demência frontotemporal - pesquisa da expansão GGGGCC no gene C9ORF72	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene CHMP2B	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene FUS	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene TARDBP	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene VCP	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Neurologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Estudo molecular do gene ACTA2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Glioma familiar - pesquisa de mutações no gene POT1	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Malformação cerebral cavernosa familiar (CCM1) - pesquisa da mutação p.Gln455X no gene KRIT1	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01

Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Malformação cerebral cavernosa familiar (CCM1) - pesquisa de mutações no gene KRIT1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Neurodegeneração com acumulação cerebral de ferro (NBIA) - estudo de painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Neuropatia hereditária sensível à compressão - pesquisa da del 17p12 no gene PMP22 por MLPA	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Neuropatia sensorial autonómica hereditária (HSAN1 A) - pesquisa de mutações no gene SPTLC1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Neuropatia sensorial e autonómica hereditária (HSAN1C) - pesquisa de mutações no gene SPTLC2	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HMSNIIB) - pesquisa de mutações no gene RAB7	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034853	Paramiloidose familiar - pesquisa de mutações no gene TTR	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034875	Paramiloidose tipo Andrade - pesquisa da variante V30M no gene TTR	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraplegia espástica hereditária: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Quantificação da proteína TAU, proteína TAU fosforilada e proteína beta-amilóide no LCR	ELISA	2 a 3 meses	DGF-03
SNS034900	Schwannomatose - pesquisa de mutações no gene LZTR1	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Schwannomatose - pesquisa de mutações no gene SMARCB1	Sequenciação + MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036161	Síndrome de Dravet - pesquisa de mutações no gene SCN1A	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Fahr: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036330	Xantomatose cerebrotendinosa - pesquisa de mutações no gene CYP27A1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Oftalmologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Estudo de painel genético de Oftalmologia por NGS	NGS	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS034900	Glaucoma congénito primário - pesquisa de mutações no gene CYP11B1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Glaucoma de início precoce - pesquisa de mutações no gene MYOC	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Retinopatia pigmentar - pesquisa de mutações no gene RPE65	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01

Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – NGS I (EGFR; ALK; ROS1; BRAF; KRAS)	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – NGS II (EGFR; ALK; ROS1; BRAF; KRAS; HER2; MET; RET)	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – NGS III (EGFR; ALK; ROS1; BRAF; KRAS; HER2; MET; RET; DDR2; PIK3CA; PTEN; NRAS; AKT1)	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – Upgrade NGS I para NGS II	NGS	5 dias	
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – Upgrade NGS I para NGS III	NGS	5 dias	
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão – Upgrade NGS II para NGS III	NGS	5 dias	
SNS034900	Cancro colorrectal: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036061	Cancro da mama - pesquisa da mutação fundadora no gene BRCA2	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036059	Cancro da mama - pesquisa de grandes deleções/duplicações no gene BRCA1	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036060	Cancro da mama - pesquisa de grandes deleções/duplicações no gene BRCA1 - estudo de familiar	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036059	Cancro da Mama - Pesquisa de grandes deleções/duplicações no gene BRCA2	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036060	Cancro da Mama - Pesquisa de grandes deleções/duplicações no gene BRCA2 - estudo de familiar	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036062	Cancro da mama - pesquisa de mutação fundadora no gene BRCA2 - estudo de familiar	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034543	Cancro da mama - pesquisa de mutações no gene BRCA1	NGS	3 a 6 semanas	DGF-02
SNS034544	Cancro da mama - pesquisa de mutações no gene BRCA1 - estudo de familiar	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034547	Cancro da mama - pesquisa de mutações no gene BRCA2	NGS	3 a 6 semanas	DGF-02
SNS034548	Cancro da mama - pesquisa de mutações no gene BRCA2 - estudo de familiar	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Cancro da mama - pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2	NGS	3 a 6 semanas	DGF-02
SNS034900	Cancro da mama hereditário: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo de painel genético de Oncologia por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036312	Metilação do promotor do gene MGMT	PCR	5 a 10 dias	TS-01
SNS036063	Pesquisa da mutação de resistência Thr790Met no gene EGFR em DNA tumoral circulante	ddPCR	5 dias	TS-02
SNS036063	Pesquisa da mutação de resistência Thr790Met no gene EGFR em re-biopsias	PCR em tempo real	5 dias	TS-01
SNS036063	Pesquisa de mutações no gene EGFR (exões 18, 19, 20 e 21)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-04
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH1, exão 6	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH2, exão 5	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TNFRSF10A	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Birt Hogg-Dubé - pesquisa de mutações no gene FLCN	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01

Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036285	Síndrome de Gorlin - pesquisa de mutações no gene PTCH1	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Peutz-Jeghers - pesquisa de grandes rearranjos no gene STK11	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS036290	Síndrome de Peutz-Jeghers - pesquisa de mutações no gene STK11	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS036299	Síndrome de Von Hippel-Lindau - pesquisa de grandes rearranjos no gene VHL	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034862	Síndrome de von Hippel-Lindau - pesquisa de mutações no gene VHL	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

Oncologia por Citogenética

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS031710	Cancro do pulmão - Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23), em amostras de parafina	FISH	5 a 10 dias	CT-09
SNS031710	Cancro do pulmão - Pesquisa de rearranjos do gene ROS1 (6q22), em amostras de parafina	FISH	5 a 10 dias	CT-09
2x SNS 031710	Oligodendrogliomas - Detecção de DNA/RNA por hibridação in situ, por sonda	FISH	20 a 30 dias	CT-09
SNS034900	Painel de biomarcadores para cancro do pulmão (EGFR; ALK; ROS1; KRAS)	Sequenciação e FISH	15 a 20 dias	TS-03
SNS034900	Painel de biomarcadores para cancro do pulmão (EGFR; ALK; ROS1; KRAS; BRAF)	Sequenciação e FISH	15 a 20 dias	TS-03

Otorrinolaringologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Síndrome de NSHL - perda de audição e surdez	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036083	Surdez congénita - conexina 26	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS036084	Surdez congénita - conexina 30	Análise mutacional dirigida	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034774	Surdez congénita - conexinas 26 e 30	Sequenciação e análise mutacional dirigida	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034776	Surdez mitocondrial - pesquisa das mutações T1095C, A1555G, A3243G, A7445G, 7472_7473insC, T7510C, T7511C	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

Pediatria

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034841	Atraso mental ligado ao gene FMR1 (Síndrome de X frágil) - exclusão/confirmação e determinação do tamanho da expansão	FMS-PCR	2 a 3 semanas	DGF-01
SNS034840	Atraso mental ligado ao gene FMR1 (Síndrome do X-frágil) - exclusão da expansão [CGG] por PCR	PCR	2 a 3 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo molecular de autismo	MLPA	1 mês	DGF-01
SNS034320	Retinopatia do prematuro - pesquisa de mutações no gene NDP	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alagille - pesquisa de grandes rearranjos no gene JAG1	MLPA	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alagille - pesquisa de mutações no gene JAG1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndromes de Angelman e Rett - estudo de painel de 20 genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01

Pneumologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Discinésias ciliares primárias: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Fibrose Quística - pesquisa de mutações no gene CFTR	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034335	Fibrose quística (mucoviscidose) - caso index, nível I	Análise de Fragmentos	1 mês	DGF-01
SNS034900	Pneumologia: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01

Reumatologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Poliartrite nodosa - pesquisa de mutações no gene CECR1	Sequenciação	1 a 2 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de facioaudiosinfilangismo - pesquisa de mutações no gene NOG	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

Testes de Paternidade e Genealogias

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - duo	Análise de Fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - individuo	Análise de Fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - trio	Análise de Fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04
SNS034900	Genealogia do ADN mitocondrial - SNPs	Sequenciação	1 mês	DGF-05
SNS034900	Genealogia do cromossoma Y - SNPs	Sequenciação	1 mês	DGF-05
SNS034900	Genealogia do cromossoma Y - STRs	Análise de fragmentos	1 mês	DGF-05

Vários

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034205	Extracção de RNA	-	-	HO-01
SNS034900	Hemorragia intraventricular no periparto: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Obesidade não sindrômica: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene COQ6	Sequenciação	5 a 10 dias	DGF-01
SNS034200+ SNS034205	Processamento para testes de biologia molecular	-	-	HO-01
SNS034900	Processamento para testes de FISH	-	-	CT-01
SNS034900	Sequenciação do exoma	NGS	3 a 4 meses	DGF-01
SNS034900	Sequenciação total do genoma	NGS	3 a 4 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Liddle: genes SCNN1B e SCNN1G	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Usher: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndromes de Usher e Alström: painel de genes por NGS	NGS	8 a 10 semanas	DGF-01

Legenda Tipo de Amostra e Condições de Armazenamento e Transporte

Código	Descrição
CT-01	Sangue Total em Heparina Sódica/EDTA (1 a 3ml); Estável 3 a 5dias à TA ou Aspirado Medular em Heparina Sódica/EDTA (1 a 3ml); Estável 3 a 5 dias à TA ou Gânglios Linfáticos em meio de cultura; Estável 2 dias à TA
CT-03	Aspirado Medular em Heparina Sódica (1 a 3ml); Estável 2 a 3 dias àTA ou Sangue Total em Heparina Sódica (1 a 3ml); Estável 2 a 3dias à TA
CT-04	Sangue Total em Heparina Sódica (1 a 3ml); Estável 3 a 5 dias à TA
CT-05	Aspirado Medular em Heparina Sódica/EDTA (1 a 3ml); Estável 2 a 3 dias à TA
CT-06	Gânglios linfáticos em meio de cultura; Estável 2 dias à TA
CT-09	Amostras de tecidos/Biópsias em Parafina (3 cortes com 50µm); Estável por tempo indeterminado à TA
DGF-01	Sangue Total em EDTA (3 a 6 ml); Estável 48h à TA ou 72h refrigerado ou ADN (>5 µg com concentração >20 ng/µl); Estável 48h à TA ou >48h refrigerado - Para outros tipos de amostra contactar o laboratório.
DGF-02	Sangue Total em EDTA (3 a 6 ml); Estável 48h à TA ou 72h refrigerado ou ADN (>5 µg com concentração >20 ng/µl); Estável 48h à TA ou >48h refrigerado ou Tecido tumoral (10 a 15 cortes de parafina com 10µm) com lâmina representativa da amostra actual
DGF-03	LCR (2 a 3ml); Estável 1h à TA ou LCR (2 a 3ml); Estável congelado a -80°C após centrifugação a 2000g durante 10minutos e separação do sobrenadante em alíquotas de 1ml em tubos de polipropileno, enviado em gelo seco
DGF-04	Células Epiteliais (Esfregaço bucal) e Sangue Capilar; Estável à TA
DGF-05	Células Epiteliais (Esfregaço bucal); Estável à TA
HO-01	Sangue Periférico em EDTA (3 a 6 ml); Estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado ou Aspirado Medular em EDTA (1 a 3 ml); Estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado
HO-02	Sangue Periférico em EDTA (3 a 5 ml); Estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Aspirado Medular em EDTA (1 a 3 ml); Estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado
HO-03	Sangue Periférico (3 a 5 ml) ou Aspirado Medular (1 a 3 ml) em EDTA; Estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Biópsia em Parafina (2x10 cortes de 5µm); Estável à TA ou Biópsia de tecido fresco em meio de cultura; Estável 2h a 3h à TA
HO-04	Sangue Periférico em EDTA (3 a 6ml); Estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Aspirado Medular em EDTA (1 a 3ml); Estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Células Epiteliais (esfregaço bucal); Estável à TA ou Cortes de Unhas; Estável à TA

HO-05	Sangue Periférico em EDTA (10 a 15ml); Estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado ou Aspirado Medular em EDTA (2 a 4ml); Estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado
-------	---

TS-01	Tecido tumoral (10 cortes com 10µm) ou Bloco de parafina/Citobloco acompanhado de lâmina HE representativa da amostra actual
-------	--

TS-02	Sangue Total em EDTA (15 a 20ml) entregue no laboratório no máximo em 1h após a colheita
-------	--

TS-03	Tecido tumoral (10 cortes de 10µm + 3 cortes com 50µm, tubos separados) ou Bloco de parafina/Citobloco acompanhado de lâmina HE representativa da amostra actual ou Citologia em meio líquido; Preservcyt® ou equivalente. Estabilidade de 4 a 6 semanas
-------	--

TS-04	Tecido tumoral (10 cortes com 10µm) ou Bloco de parafina/Citobloco acompanhado de lâmina HE representativa da amostra actual ou Citologia em meio líquido; ThinPrep® Preservcyt ou equivalente. Estabilidade de 4 a 6 semanas refrigerado
-------	---

TS-05	Amostra cervical em meio de colheita com 3ml no mínimo; Preservcyt®, Surepath® ou outro que contenha agente mucolítico. Estabilidade de 4 a 6 meses para meio de colheita Preservcyt® refrigerado
-------	---

TS-06	Tecido tumoral (10 cortes de 10µm) + Tecido normal (10 cortes de 10µm) em tubos separados ou Bloco de parafina acompanhado de lâmina HE representativa da amostra actual
-------	--

TS-07	Tecido tumoral (6 cortes com 20µm) ou Bloco de parafina/Citobloco acompanhado de lâmina HE representativa da amostra actual ou Citologia em meio líquido; ThinPrep® Preservcyt ou equivalente. Estabilidade de 4 a 6 semanas refrigerado
-------	--
