

MÉDICO REQUISITANTE (preenchimento obrigatório)	
Nome (ou colar vinheta):	Nº ordem dos médicos:
Instituição:	Serviço:
E-mail:	Telefone:
Assinatura:	Data: ____/____/____
<b>Autoriza o envio do relatório por e-mail?</b> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Se sim, por favor indique o <b>endereço institucional:</b> _____	
INFORMAÇÃO DO DOENTE / UTENTE (preenchimento obrigatório ou colar vinheta)	
Nome:	Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>
N.º Identificação / N.º Processo clínico:	Data de nascimento: ____/____/____
A preencher pela GenoMed: _____ Colar etiqueta(s)	
Conferido por: _____	

DADOS CLÍNICOS E DIAGNÓSTICO*		
Doente <input type="checkbox"/>	Saudável (Assintomático) <input type="checkbox"/>	Data da próxima consulta: ____/____/____
*Anexar, sempre que possível e seja relevante, informação clínica, dados familiares nomeadamente consanguinidade, outros casos na família, árvore genealógica, etc.		

INFORMAÇÃO FAMILIAR		
Caso índice (doente) <input type="checkbox"/>	Variante familiar* <input type="checkbox"/>	Cônjuge <input type="checkbox"/>
Variante familiar conhecida? NÃO <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> Em caso de variante familiar conhecida*: Gene/RefSeq: _____ / _____ Variante: _____ A variante foi identificada na GenoMed? NÃO <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/>		
*Para o estudo de portador ou pré-sintomático ( <i>estudo de variante familiar</i> ) anexar, sempre que possível, uma cópia do relatório do caso índice. <b>De acordo com o artigo 9º da lei nº 12/2005, a prescrição de testes de heterozigotia, pré-sintomáticos e preditivos (em indivíduos saudáveis) apenas pode ser feita por médico Geneticista.</b>		

Informações para a construção da árvore genealógica:

<input type="checkbox"/> Homem	<input type="checkbox"/> Mulher	<input type="checkbox"/> Afectado	<input type="checkbox"/> Portadores	<input type="checkbox"/> Falecidos	<input type="checkbox"/> Consanguinidade	<input type="checkbox"/> Caso Índice
--------------------------------	---------------------------------	-----------------------------------	-------------------------------------	------------------------------------	--	--------------------------------------

AMOSTRA	COLHEITA
Sangue (EDTA) <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Tumor <input type="checkbox"/> ____% (percentagem de infiltração)	Data: ____/____/____
Outro (especifique) <input type="checkbox"/> _____	Hora: ____:____

CONSENTIMENTO INFORMADO (a ser preenchido pelo médico)		
Declaro que o consentimento informado do doente para diagnóstico foi obtido.	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>
Declaro que o consentimento informado do doente para investigação foi obtido.	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Dr.ª Diana Antunes, MD (dianaantunes@medicina.ulisboa.pt) / Dr.ª Ana Coutinho, PhD (anacoutinho@medicina.ulisboa.pt) Ext. 47301/47308

**TESTE GENÉTICO REQUISITADO\***

**Doença/Gene(s):** \_\_\_\_\_

**Estudo de variante familiar** (especificar na "Informação familiar")

**Painel de genes por NGS** (nome do painel): \_\_\_\_\_

Genes adicionais (se pretender personalizar o painel acima, especifique quais são os genes que pretende incluir/excluir): \_\_\_\_\_

Com análise de CNVs\*\*

\*\*Custo adicional.

**Análise adicional de genes por NGS** (baseado em exoma total) para:

Painel de NGS (nome do painel): \_\_\_\_\_

Gene(s) (especifique): \_\_\_\_\_

Com análise de CNVs\*\*

\*\*Custo adicional.

**Extracção de ADN**

**Outros estudos\*:** \_\_\_\_\_

\*Consultar o nosso [website](#). Se o teste pretendido não estiver listado, por favor entre previamente em contacto connosco.

**CONSENTIMENTO INFORMADO** ([obrigatório](#) - a ser preenchido pelo [utente](#))

Declaro que autorizo a colheita de material biológico meu/de \_\_\_\_\_ [afiliação], \_\_\_\_\_ [nome], nascido a \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_, para a execução dos testes genéticos acima especificados, cujas finalidades e limitações me foram explicadas pelo médico acima referido. Fui informado sobre as consequências resultantes destes testes. Autorizo que a minha amostra seja armazenada de forma a permitir a repetição do teste ou a realização de testes adicionais na GenoMed ou em Centros de referência a nível mundial com os quais exista colaboração. Os dados sujeitos a sigilo médico só poderão ser revelados a familiares e respectivos médicos com a minha permissão e nunca a terceiros. Poderei revogar este consentimento em qualquer altura.

Concordo  Não concordo

Declaro ainda que a amostra poderá ser utilizada para fins de investigação científica (os resultados dos testes/dados clínicos poderão ser usados em publicações científicas de forma anónima), no âmbito de projecto aprovado por Comissão de Ética competente para o efeito.

Concordo  Não concordo

(De acordo com a norma da DGS nº 015/2013 actualizada.)

**Assinatura do utente:** \_\_\_\_\_ **Data:** \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

CARDIOLOGIA

Miocardiopatias

**Miocardiopatia - painel de 166 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, AKAP9, ALG10, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CHRM2, COA5, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DMPK, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GLA, GLB1, GPD1L, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, ILK, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LRRC10, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MIB1, MRPL3, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NPPA, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SNTA1, SOS1, SOS2, SPRED1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TFR2, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK

**Miocardiopatia arritmogénica - painel de 17 genes por NGS:** CASQ2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, MIB1, PKP2, PLN, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN

**Miocárdio não-compactado - painel de 16 genes por NGS:** ACTC1, ACTN2, DTNA, FHL2, FHOD3, ILK, LAMP2, LMNA, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1

**Miocárdio não-compactado / Síndrome de Barth:** gene TAZ

Miocardiopatia dilatada

**Miocardiopatia dilatada - painel alargado de 100 genes por NGS:** ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, CAV3, CAVIN4, CHRM2, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DMPK, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EPG5, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, GATA4, GATA6, GATAD1, GLA, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, IDH2, ILK, JUP, KCND3, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LRRC10, MED12, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ1, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NPPA, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, RAB3GAP2, RAF1, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN5A, SDHA, SGCA, SGCB, SGCD, SLC22A5, SLC40A1, SOS1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TFR2, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK

**Miocardiopatia dilatada - painel básico de 32 genes por NGS:** ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CSRP3, DES, DSG2, DMD, DSP, EMD, EYA4, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

**Miocardiopatia dilatada:** gene ACTC1

**Miocardiopatia dilatada:** gene LMNA

**Miocardiopatia dilatada:** gene MYH7

**Miocardiopatia dilatada:** gene TNNT2

**Miocardiopatia dilatada:** gene TPM1

**Miocardiopatia dilatada:** genes MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1

Miocardiopatia hipertrófica

**Miocardiopatia hipertrófica (genes sarcoméricos) - painel de 8 genes por NGS:** ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1

**Miocardiopatia hipertrófica - painel alargado de 85 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, COA5, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, ELAC2, FHL1, FHOD3, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GLA, GLB1, GUSB, HRAS, JPH2, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NF1, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, RRAS, RYR2, SCO2, SHOC2, SLC25A3, SLC25A4, SOS1, SOS2, SPRED1, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL

**Miocardiopatia hipertrófica - painel básico de 25 genes por NGS:** ACTC1, ACTN2, CSRP3, GLA, KRAS, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

**Miocardiopatia hipertrófica:** gene ACTC1

**Miocardiopatia hipertrófica:** gene CSRP3

IMP 312\_V.05

34900 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *FHL1* ○

36351 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *MYBPC3* ○

36352 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *MYH7* ○

34900 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *MYL2* ○

34900 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *MYL3* ○

36354 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *TNNI3* ○

36353 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *TNNT2* ○

34900 **Miocardiopatia hipertrófica:** gene *TPM1* ○

34727 **Doença de Fabry:** gene *GLA* - caso index ○

○ 34726 **Doença de Fabry:** gene *GLA* - estudo de familiar ○

Arritmias / Doenças da Condução Cardíaca

**Arritmias cardíacas - painel de 201 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DLG, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GFM1, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HCN4, HRAS, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNT1, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LIAS, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYOM1, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NPPA, NRAS, OBSCN, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLN, PMM2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLMAP, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK

**Morte súbita - painel de 295 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ABCA1, ABCA2, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, AKT1, ALG10, ALG10B, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ANO5, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APTX, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CBS, CHRM2, CLCF1, COA5, COA6, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COQ2, COX15, COX6B1, CPT1A, CPT2, CREB3L3, CRLF1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, CYP27A1, DEPDC5, DES, DLG, DMD, DMPK, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, EFEMP2, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPG5, EPHX2, EYA4, FAH, FBN1, FBN2, FGF12, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GFM1, GHR, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNAI2, GNPTAB, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, IKZF1, ILK, ITIH4, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK17, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPI, LMF1, LMNA, LPL, LRP6, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MED12, MFAP5, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NOTCH1, NPPA, NRAS, OBSCN, PCDH19, PCSK9, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLEKHM2, PLN, PLOD1, PMM2, PPP1R17, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC2A10, SLC40A1, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, USF1, VCL, XK

**Síndrome de Brugada - painel de 42 genes por NGS:** ABCC9, AKAP9, ANK2, ANK3, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, DPP6, FGF12, GPD1L, HCN4, IRX5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, PKP2, PXDN, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, SNTA1, TRDN, TRPM4

CARDIOLOGIA

- 34900 Síndrome de Brugada: gene *SCN5A*
- 34900 Síndrome do QT Longo - painel de 15 genes por NGS: *AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1*
- 34900 Síndrome QT Longo: genes *KCNQ1, KCNH2, SCN5A*
- 34900 Síndrome QT Longo (LQT1): gene *KCNQ1*
- 34900 Síndrome QT Longo (LQT2): gene *KCNH2*
- 34900 Síndrome QT Longo (LQT3): gene *SCN5A*
- 34900 Síndrome QT Longo (LQT5): gene *KCNE1*
- 34900 Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica - painel de 8 genes por NGS: *ANK2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN*

Aortopatias / Conjuntivopatias

- 34900 Doenças da aorta / tecido conjuntivo - painel básico de 63 genes por NGS: *ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, ATP7A, B3GALT6, B3GLCT, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, DSE, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GAA, HRAS, KCNJ8, LOX, LTBP2, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PTPN11, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TNXB, ZNF469*

- 34900 Doenças da aorta / tecido conjuntivo - painel alargado de 115 genes por NGS: *ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ALPL, ARHGAP31, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BGN, BMP1, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL18A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, CREB3L1, CRTAP, DCC, DLL4, DOCK6, DSE, EFEMP2, ELN, EOGT, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP10, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GAA, GGCX, GORAB, GYPC, HRAS, IFITM5, KCNJ8, KIF22, LOX, LRP5, LTBP2, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, P3H1, PIEZO2, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLS3, PPIB, PRDM5, PRKG1, PTPN11, PYCR1, RBPJ, RIN2, ROBO3, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SP7, SPARC, TAB2, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TMEM38B, TNXB, TPSAB1, WNT1, ZNF469*

- 34900 Patologias da aorta - painel de 29 genes por NGS: *ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TNXB*

- 34900 Síndrome de Ehlers-Danlos - painel de 20 genes por NGS: *ADAMTS2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, FLNA, KIF22, PLOD1, PRDM5, SCN9A, SLC39A13, TNXB, ZNF469*

- 34900 Síndrome de Marfan e Marfan-like - painel de 9 genes por NGS: *COL3A1, FBN1, FBN2, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3R1, TGFB3R2*

- 34900 Aneurisma/Dissecção da aorta torácica: gene *ACTA2*
- 34900 Síndrome de Ehlers-Danlos, forma clássica: gene *COL5A1*
- 34900 Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular: gene *COL3A1*
- 34900 Síndrome de Loeys-Dietz: gene *TGFB3R1*
- 34900 Síndrome de Loeys-Dietz: gene *TGFB3R2*
- 34900 Síndrome de Marfan: gene *FBN1*

Outras patologias

- 34900 Miocardiopatia e arritmia - painel de 225 genes por NGS: *A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALG10, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DLD, DMD, DMPK, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GFM1, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, ILK, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK17, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNT1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LIAS, LMNA, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NPPA, NRAS, OBSCN, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLEKHM2, PLN, PMM2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SLMAP, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK*

- 34900 Síndrome de Noonan / Rasopatias - painel de 24 genes por NGS: *A2ML1, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*

- 34900 Ciliopatias - painel de 174 genes por NGS: *ACVR2B, ADGRV1, AHI1, AIP1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, ARMC4, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C21orf59, C2orf71, C5orf42, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC172, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCDC96, CCNO, CDH23, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP295, CEP41, CEP83, CFAP53, CFTR, CLRN1, CRB1, CRELD1, CRX, CSPP1, DCDC2, DEUP1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYNC2H1, EVC, EVC2, EXOC8, FAM166B, FOXH1, GASL2, GAS8, GDF1, GLIS2, GUCY2D, HYDIN, HYL5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, IMPDH1, INPP5E, INVS, IQCB1, KCNJ13, KIAA0556, KIAA0586, KIF14, KIF7, LCA5, LEFTY2, LRAT, LRRC34, LRRC6, LZTFL1, MAPKBP1, MCIDAS, MKKS, MKS1, MRE11, MYO7A, NEK1, NEK8, NKX2-5, NME8, NODAL, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PCDH15, PDE6D, PIEZO2, PIH1D3, PKD2, PKHD1, RD3, RDH12, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SPAG1, SPATA7, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM17, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC23, TTC25, TTC6, TTC8, TULP1, UMOD, USH1C, USH1G, USH2A, VHL, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WHRN, XPNPEP3, ZIC3, ZMYND10, ZNF423*

- 34900 Hipertensão arterial pulmonar hereditária - painel de 11 genes por NGS: *ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, CBLN2, EIF2AK4, ENG, FOXF1, KCNA5, KCNK3, SMAD9*

- 34900 Hipertensão monogénica - painel de 27 genes por NGS: *AOC1, ASIC3, CLCNKB, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNH2, KCNJ1, KLHL3, NOS3, NR3C2, PDE3A, RET, SDHA, SDHA2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC12A1, SLC12A3, SCNN1B, SCNN1G, VHL, WNK1, WNK4*

- 34900 Genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)