

### MÉDICO REQUISITANTE (preenchimento obrigatório)

Nome (ou colar vinheta): \_\_\_\_\_ Nº ordem dos médicos: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Serviço: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

Assinatura: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Autoriza o envio do relatório por e-mail? Sim  Não

Se sim, por favor indique o **endereço institucional**: \_\_\_\_\_

### INFORMAÇÃO DO DOENTE / UTENTE (preenchimento obrigatório ou colar vinheta)

Nome: \_\_\_\_\_ Sexo: F  M

N.º Identificação / N.º Processo clínico: \_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

A preencher pela GenoMed:

Colar etiqueta(s)

Conferido por:

### DADOS CLÍNICOS E DIAGNÓSTICO\*

Doente  Saudável (Assintomático)  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)  Variante familiar\*  Cônjuge

Variante familiar conhecida? NÃO  SIM

Em caso de variante familiar conhecida\*: Gene/RefSeq: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Variante: \_\_\_\_\_

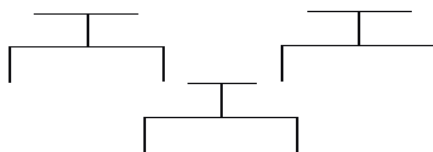
A variante foi identificada na GenoMed? NÃO  SIM

\*Para o estudo de portador ou pré-sintomático (*estudo de variante familiar*) anexar, sempre que possível, uma cópia do relatório do caso índice.

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.

Informações para a construção da árvore genealógica:

Homem  Mulher  Afectado  Portadores  Falecidos  Consanguinidade  Caso Índice



### AMOSTRA

Sangue (EDTA)  ADN  Tumor  \_\_\_\_\_ % (percentagem de infiltração)

Outro (especifique)  \_\_\_\_\_

### COLHEITA

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Hora: \_\_\_\_:\_\_\_\_

### CONSENTIMENTO INFORMADO (a ser preenchido pelo médico)

Declaro que o consentimento informado do doente para diagnóstico foi obtido. SIM  NÃO

Declaro que o consentimento informado do doente para investigação foi obtido. SIM  NÃO

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Dr.ª Diana Antunes, MD (dianaantunes@medicina.ulisboa.pt) / Dr. Yuri Chido, PhD (ychido@medicina.ulisboa.pt) Ext. 47301/48308

### TESTE GENÉTICO REQUISITADO\*

- Doença/Gene(s): \_\_\_\_\_
- Estudo de variante familiar (especificar na "Informação familiar")
- Painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs (nome do painel): \_\_\_\_\_
- Genes adicionais (se pretender personalizar o painel acima, especifique quais são os genes que pretende incluir/excluir): \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- Análise adicional de genes por NGS, com pesquisa de CNVs (baseado em exoma total) para:
- Painel de NGS (nome do painel): \_\_\_\_\_
- Gene(s) (especifique): \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- 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 tomei conhecimento da Política de Privacidade da GenoMed® - Diagnósticos de Medicina Molecular, S.A., disponível em <https://genomed.pt/politica-de-privacidade-e-de-cookies/> e dou consentimento para o tratamento dos meus dados pessoais.

Concordo  Não concordo

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

Miocardopatias

- 34900 **Miocardiopatia - painel de 169 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, AKAP9, ALG10, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHRM2, COA5, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKR, 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, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RPL3L, 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, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK
- 34900 **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
- 34900 **Miocárdio não-compactado / Síndrome de Barth:** gene TAZ

Miocardiopatia arritmogénica e dilatada

- 34900 **Miocardiopatia arritmogénica e dilatada - painel de 59 genes por NGS:** ACTC1, ACTN2, ANK2, ANKRD1, BAG3, CDH2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FKR, FKTN, FLNC, GATA6, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SPEG, TAB2, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

Miocardiopatia hipertrófica

- 34900 **Miocardiopatia hipertrófica (genes sarcoméricos) - painel de 8 genes por NGS:** ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1
- 34900 **Miocardiopatia hipertrófica - painel alargado de 86 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, 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
- 34900 **Miocardiopatia hipertrófica - painel básico de 25 genes por NGS:** ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR
- 34727 **Doença de Fabry:** gene GLA - caso índice
- 34726 **Doença de Fabry:** gene GLA - estudo de familiar

Arritmias / Doenças da Condução Cardíaca

- 34900 **Arritmias cardíacas - painel de 202 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, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CDH2, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DLD, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKR, 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, KCNK17, 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, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLMAP, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK
- 34900 **Morte súbita - painel de 299 genes por NGS:** A2ML1, AARS2, ABCA1, ABCA12, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, AKT1, ALG10, ALG10B, ALMS1, ALPK3, 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, CBL, CDH2, CHRM2, CLCF1, COA5, COA6, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COQ2, COX15, COX6B1, CPT1A, CPT2, CREB3L3, CRLF1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, CYP27A1, DEPDC5, DES, DLD, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, EFEMP2, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPG5, EPHX2, EYA4, FAH, FBN1, FBN2, FGF12, FHL1, FHL2, FHOD3, FKR, 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, PPA2, PPP1R17, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RPL3L, RYR2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC2A1, SLC40A1, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, USF1, VCL, XK
- 34900 **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
- 34900 **Síndrome de Brugada:** gene SCN5A
- 34900 **Síndrome do QT Longo - painel de 17 genes por NGS:** AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, PKP2, PXDN, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, SNTA1, TRDN
- 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

CARDIOLOGIA

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 64 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, IPO8, KCNJ8, LOX, LTBP2, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PTPN11, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469 ○

34900 Doenças da aorta / tecido conjuntivo - painel alargado de 120 genes por NGS: ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ALPL, ARHGAP31, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BGN, BMP1, BMP4, 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, EMILIN1, EOGT, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP10, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GAA, GCX, GZF1, IPO8, 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, RET, RIN2, ROBO3, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SP7, SPARC, TAB2, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM38B, TNXB, VCAN, WNT1, ZNF469 ○

34900 Patologias da aorta - painel de 31 genes por NGS: ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, IPO8, LOX, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB ○

34900 Síndrome de Ehlers-Danlos - painel de 22 genes por NGS: ADAMTS2, AEBP1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, C1S, 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, TGFB1, TGFB2 ○

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 Loews-Dietz: gene TGFB1 ○

34900 Síndrome de Loews-Dietz: gene TGFB2 ○

34900 Síndrome de Marfan: gene FBN1 ○

34900 Miocardiopatia e arritmia - painel de 228 genes por NGS: A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALG10, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DLD, DMD, 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, NPAA, NRAS, OBSCN, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLEKHM2, PLN, PMM2, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RPL3L, RRAS, RYR2, 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, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNIN3, TNIN3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSMF, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK ○

34900 Síndrome de Noonan / Rasopatias - painel de 25 genes por NGS: A2ML1, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1 ○

34900 Ciliopatias - painel de 176 genes por NGS: ACVR2B, ADGRV1, AHI1, AIPL1, 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, CFAP300, 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, EXOC6B, EXOC8, FAM166B, FOXH1, GAS2L2, GAS8, GDF1, GLIS2, GUCY2D, HYDIN, HYL5L1, 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, RRGRI1, RRGRI1L, 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, WDPCCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WHRN, XPNPEP3, ZIC3, ZMYND10, ZNF423 ○

34900 Hipertensão arterial pulmonar hereditária - painel de 15 genes por NGS: ABCC8, BMPR2, ACVRL1, ATP13A3, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2 ○

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, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC12A1, SLC12A3, SCNN1B, SCNN1G, VHL, WNK4 ○

34900 Malformações vasculares e linfáticas - painel de 63 genes por NGS: ACVRL1, ADAMTS13, ADAMTS3, AKT1, AKT3, ANTXR1, ATM, BMPR2, BRAF, CAV1, CBL, CCBE1, CCM2, DOCK6, ELMO2, ENG, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJC2, GLMN, GNAQ, KCNK3, KDR, KIF11, KRAS, KRIT1, LZTR1, MAP2K1, MAP3K3, MTOR, NF1, NF2, NRAS, PDCC10, PDGFRB, PIEZO1, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SHOC2, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCB1, SOS1, SOX18, SPRED1, STAMBP, TEK, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TSC1, TSC2, VEGFC ○

34900 Genótipo I/D da enzima convertora da angiotensina I (ECA) ○

Outras patologias