

## Anexo II - LISTA DE TESTES

(Código SNS/Designação do teste)

### CARDIOLOGIA

34900	Miocardiopatia dilatada: genes <i>MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1</i>	O
34900	Miocardiopatia dilatada: gene <i>ACTC1</i>	O
34666	Miocardiopatia dilatada: gene <i>LMNA</i>	O
36352	Miocardiopatia dilatada: gene <i>MYH7</i>	O
36353	Miocardiopatia dilatada: gene <i>TNNT2</i>	O
34900	Miocardiopatia dilatada: gene <i>TPM1</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: genes <i>MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, ACTC1, MYL2, MYL3</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>ACTC1</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>CSRP3</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>FHL1</i>	O
36351	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>MYBPC3</i>	O
36352	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>MYH7</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>MYL2</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>MYL3</i>	O
36354	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>TNNI3</i>	O
36353	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>TNNT2</i>	O
34900	Miocardiopatia hipertrófica: gene <i>TPM1</i>	O
34900	Genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)	O
34900	Miocárdio não-compactado / Síndrome de Barth: gene <i>TAZ</i>	O
34900	Síndrome de Brugada: gene <i>SCN5A</i>	O
34900	Síndrome do QT Longo: genes <i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A</i>	O
34900	Síndrome do QT Longo (LQT1): gene <i>KCNQ1</i>	O
34900	Síndrome do QT Longo (LQT2): gene <i>KCNH2</i>	O
34900	Síndrome do QT Longo (LQT3): gene <i>SCN5A</i>	O
34900	Síndrome do QT Longo (LQT5): gene <i>KCNE1</i>	O
34727	Doença de Fabry: gene <i>GLA</i> - caso índice	O
34726	Doença de Fabry: gene <i>GLA</i> - estudo de familiar	O
34900	Linfedema hereditário tipo I (Doença de Milroy): gene <i>FLT4 (VEGFR-3)</i>	O
34900	Síndrome de distúrbio-lymfedema: gene <i>FOXC2</i>	O
34900	Síndrome de Marfan: gene <i>FBN1</i>	O
34900	Aneurisma/Dissecção da aorta torácica: gene <i>ACTA2</i>	O
34900	Síndrome de Ehlers-Danlos, forma clássica: gene <i>COL5A1</i>	O
34900	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular: gene <i>COL3A1</i>	O
34900	Síndrome de Loeys-Dietz: gene <i>TGFBR1</i>	O
34900	Síndrome de Loeys-Dietz: gene <i>TGFBR2</i>	O

### DERMATOLOGIA

34900	Doença de Darier: gene <i>ATP2A2</i>	O
34900	Doença de Hailey-Hayley: gene <i>ATP2C1</i>	O
34900	Epidermólise bolhosa simples: gene <i>KRT5</i>	O
34900	Ictiose: gene <i>FLG</i> (p.R501* e c.2282del4)	O
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene <i>NF1</i>	O
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene <i>NF1</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene <i>NF1</i> (sequenciação + rearranjos)	O
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene <i>NF2</i>	O
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene <i>NF2</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene <i>NF2</i> (sequenciação + rearranjos)	O
34900	Osteoartropatia hipertrófica: gene <i>HPGD</i>	O
34900	Osteoartropatia hipertrófica: gene <i>SLCO2A1</i>	O
34900	Proteínose lipídica: gene <i>ECM1</i>	O
34900	Psoríase pustular generalizada: gene <i>IL36RN</i>	O
34900	Psoríase tipo 2: gene <i>CARD14</i>	O
34900	Queratoderma <i>punctata</i> : gene <i>AAGAB</i>	O
34900	Síndrome de Rothmund-Thomson: gene <i>RECQL4</i>	O
36285	Síndrome do nevo basocelular (S. Gorlin): gene <i>PTCH1</i>	O

### DOENÇAS DO SISTEMA IMUNITÁRIO

34900	CAPS (síndrome periódica associada à criopirina): gene <i>NLRP3</i>	O
34900	Síndrome de Muckle-Wells: gene <i>NLRP3</i>	O
34900	Deficiência de IL1RN (DIRA): gene <i>IL1RN</i>	O
34900	Deficiência de IL36RN (DITRA): gene <i>IL36RN</i>	O
34900	Deficiência em mevalonato cinase: gene <i>MVK</i>	O
34900	Doença intersticial auto-imune pulmonar, articular e renal: gene <i>COPA</i>	O
34900	Febre Mediterrânica familiar: gene <i>MEFV</i>	O
34900	Febre Mediterrânica familiar: gene <i>MEFV</i> (exões 2, 3 e 10)	O
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>CD3D</i>	O
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>IL2RG</i>	O
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>IL7R</i>	O

34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>RAG1</i>	O
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>RAG2</i>	O
34900	Neutropenia congénita familiar: gene <i>ELANE (ELA2)</i>	O
34900	Poliartrite nodosa: gene <i>ADA2 (CECR1)</i>	O
34900	Síndrome de Blau: gene <i>NOD2</i>	O
34900	Síndrome de hiper-IgE autossómica dominante: gene <i>STAT3</i>	O
34900	Síndrome de hiper-IgE: gene <i>DOCK8</i>	O
34900	Síndrome de hiper-IgE: gene <i>DOCK8</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Síndrome de Majeed: gene <i>LPIN2</i>	O
34900	Síndrome de PAPA: gene <i>PSTPIP1</i>	O
34900	Síndrome febril periódica autossómica dominante: gene <i>TNFRSF1A</i>	O
34900	Síndrome linfoproliferativa autoimune: gene <i>FAS (TNFRSF6)</i>	O

### DOENÇAS METABÓLICAS

34900	Abetalipoproteinemia: gene <i>MTTP</i>	O
34900	Acidúria metilmalónica: gene <i>MUT</i>	O
34900	Acidúria metilmalónica com homocistinúria tipo cblD: gene <i>MMADHC</i>	O
34900	Acidúria metilmalónica com homocistinúria tipo cblC: gene <i>MMACHC</i>	O
34900	Alcaptonúria: gene <i>HGD</i>	O
36331	Défi ce de guanidinoacetato metiltransferase: gene <i>GAMT</i>	O
36332	Défi ce de transporte da creatina: gene <i>SLC6A8</i> - caso índice	O
36535	Défi ce de transporte da creatina: gene <i>SLC6A8</i> - estudo de familiar	O
36108	Défi ce primário de carnitina: gene <i>SLC22A5 (OCTN2)</i>	O
34900	Deficiência de ornitina transcarbamilase: gene <i>OTC</i> (sequenciação + rearranjos)	O
36113	Deficiência em 21-hidroxilase: gene <i>CYP21A2</i> - caso índice	O
34577	Deficiência em 21-hidroxilase: gene <i>CYP21A2</i> - estudo de familiar	O
34483	Deficiência em G6PD: gene <i>G6PD</i> - caso índice	O
34484	Deficiência em G6PD: gene <i>G6PD</i> - estudo de familiar	O
34900	Deficiência em lecitina-colesterol aciltransferase: gene <i>LCAT</i>	O
34900	Doença congénita da glicosilação tipo Ia: gene <i>PMM2</i>	O
34900	Fenilcetonúria: gene <i>PAH</i>	O
34742	Glicogenose tipo Ia: gene <i>G6PC</i> - caso índice	O
34743	Glicogenose tipo Ia: gene <i>G6PC</i> - estudo de familiar	O
34744	Glicogenose tipo Ib/lc: gene <i>G6PT1</i> - caso índice	O
34745	Glicogenose tipo Ib/lc: gene <i>G6PT1</i> - estudo de familiar	O
36345	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> - caso índice	O
34747	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> - estudo de familiar	O
34746	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> (exões 3, 4, 21, 24, 28, 31, 33 e 35) - caso índice	O
34900	Halitose extra-oral: gene <i>SELENBP1</i>	O
36169	Hipercolesterolemia familiar clássica: gene <i>LDLR</i>	O
34900	Deficiência em apolipoproteína B (hipobetalipoproteinemia): gene <i>APOB</i>	O
34900	Hipercolesterolemia: gene <i>APOB</i> (R3500Q e R3531C)	O
34900	Homocistinúria clássica: gene <i>CBS</i>	O
36205	Homocistinúria por défi ce de remetilacção: gene <i>MTHFR</i> - caso índice	O
36460	Homocistinúria por défi ce de remetilacção: gene <i>MTHFR</i> - estudo de familiar	O
34900	Intolerância às proteínas com lisinúria: gene <i>SLC7A7</i>	O

### ENDOCRINOLOGIA

34900	Deficiência hormonal hipofisária combinada: gene <i>PROP1</i>	O
34900	Deficiência no receptor da vitamina D: gene <i>VDR</i>	O
34864	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene <i>HRPT2</i> - caso índice	O
34865	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene <i>HRPT2</i> - estudo de familiar	O
34900	Hipertiroidismo não auto-imune: gene <i>TSHR</i>	O
36197	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene <i>CASR</i> - caso índice	O
36198	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene <i>CASR</i> - estudo de familiar	O
34563	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene <i>ANOS1 (KAL1)</i> - caso índice	O
34565	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene <i>ANOS1 (KAL1)</i> - estudo de familiar	O
34900	MODY1: gene <i>HNF4A</i>	O
34900	MODY2: gene <i>GCK</i>	O
34900	MODY3: gene <i>HNF1A</i>	O
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene <i>HNF1B</i>	O
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene <i>HNF1B</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Osteodistrofia hereditária de Albright: gene <i>GNAS</i> (sequenciação + rearranjos + metilacção)	O

IMP 66\_V.01

Pág. 1/4

# REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS FARMACOGENÉTICA

34900	Síndrome de McCune-Albright: gene <i>GNAS</i> (códeos R201 e Q227)	O
34900	Pseudohipoadosteronismo tipo 1: gene <i>NR3C2</i>	O
34869	Resistência à hormona tiroideia: gene <i>THRB</i> - caso index	O
34870	Resistência à hormona tiroideia: gene <i>THRB</i> - estudo de familiar	O
34900	Síndrome de Barakat: gene <i>GATA3</i>	O
34900	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: gene <i>WNT4</i>	O

## FARMACOGENÉTICA

34900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase: gene <i>DPYD</i>	O
34900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase: c.1236G>A, c.1679T>G, c.1905+1G>A e c.2846A>T no gene <i>DPYD</i>	O
34900	Deficiência na pseudocolinesterase: gene <i>BCHE</i>	O
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP1A2</i> (*1C, *1F)	O
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2C9</i> (*2, *3)	O
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2C19</i> (*3)	O
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2D6</i> (*3, *4, *5, *6, *9, *10, *41)	O
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP3A4</i> (*1B)	O
36269	Sensibilidade/resistência à varfarina: gene <i>CYP2C9</i> (*2, *3)	O
36270	Sensibilidade/resistência à varfarina: gene <i>VKORC1</i> (c.-1639G>A)	O

## GASTROENTEROLOGIA

34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC1 e PFIC1): gene <i>ATP8B1</i>	O
34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC2 e PFIC2): gene <i>ABCB11</i>	O
34900	Colestase intra-hepática familiar (PFIC3): gene <i>ABCB4</i>	O
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene <i>SERPINA1</i>	O
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene <i>SERPINA1</i> (alelos PI*S e PI*Z)	O
34900	Doença de Wilson: gene <i>ATP7B</i>	O
34900	Doença de Wilson: gene <i>ATP7B</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Genotipagem da interleucina 28B (gene <i>IFNL3</i> : SNP - rs12969860)	O
34900	Hemocromatose: gene <i>HFE</i>	O
34493	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e C282Y)	O
34494	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e S65C)	O
36190	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D, C282Y e S65C)	O
36277	Lipodistrofia congénita generalizada: gene <i>AGPAT2</i>	O
34900	Lipodistrofia congénita: gene <i>BSDL2</i>	O
36224	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 2 (tipo Dunnigan): gene <i>LMNA</i> - caso index	O
34900	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 3: gene <i>PPARG</i>	O
34900	Coproporfiria hereditária: gene <i>CPOX</i>	O
34900	Porfiria aguda intermitente: gene <i>HMBS</i>	O
34900	Porfiria cutânea tarda: gene <i>UROD</i>	O
34900	Porfiria variegata: gene <i>PPOX</i>	O
34835	Síndrome de Crigler-Najjar: gene <i>UGT1A1</i>	O
34838	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i>	O
34837	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i> (dupTA)	O

## HEMATOLOGIA

34301	Deficiência em antitrombina III: gene <i>SERPINC1</i>	O
34497	Estudo de trombofilias - Factor II, Factor V, <i>MTHFR</i> e <i>PAI1</i>	O
34370	Deficiência em factor II (gene <i>F2</i> : Protrombina): variante G20210A	O
34361	Deficiência em factor V (gene <i>F5</i> ): mutação de Leiden	O
34367	Hiperhomocisteinémia: gene <i>MTHFR</i> (C677T e A1298C)	O
34364	Inibidor do activador do plasminogénio 1 ( <i>PAI1</i> ) (mutação 4G)	O
34310	Deficiência em factor VII: gene <i>F7</i> - caso index	O
34311	Deficiência em factor VII: gene <i>F7</i> - estudo de familiar	O
34900	Deficiência em factor XII: gene <i>F12</i> (mutação C46T)	O
34900	Deficiência em factor XIII: gene <i>F13A1</i>	O
34900	Deficiência em factor XIII: gene <i>F13B</i>	O
34305	Deficiência em proteína S: gene <i>PROS1</i> - caso index	O
34306	Deficiência em proteína S: gene <i>PROS1</i> - estudo de familiar	O
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ACVRL1</i>	O
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ENG</i>	O
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ACVRL1</i> e <i>ENG</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>SMAD4</i>	O
34900	Doença de von Willebrand tipo 1, 2, 3: gene <i>VWF</i>	O
34900	Doença de von Willebrand tipo 2A, 2B ou 2M: gene <i>VWF</i> (exão 28)	O
34325	Drepanocitose (anemia de células falciformes): gene <i>HBB</i>	O
34900	Síndrome hemofagocítica: genes <i>STXB2</i> , <i>STX11</i> , <i>PRF1</i> , <i>UNC13D</i>	O
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGA2B</i>	O
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGB3</i>	O

34900	Trombastenia de Glanzmann: genes <i>ITGA2B</i> e <i>ITGB3</i>	O
-------	---	---

## NEFROLOGIA

34900	Acidose tubular renal: gene <i>SLC4A1</i>	O
36564	Cistinose: gene <i>CTNS</i>	O
34900	Deficiência em adenina fosforibosiltransferase: gene <i>APRT</i>	O
34900	Diabetes <i>insipidus</i> , forma renal: gene <i>AVPR2</i>	O
34900	Disgenésia tubular renal: gene <i>ACE</i>	O
34900	Disgenésia tubular renal: gene <i>REN</i>	O
34900	Doença renal medular quística tipo 1: gene <i>MUC1</i> (ins Citosina)	O
34900	Doença renal medular quística tipo 2: gene <i>UMOD</i>	O
34900	Genotipagem do gene <i>APOL1</i> : haplotipos G1 e G2	O
34900	Nefropatia hiperuricémica familiar juvenil tipo 2: gene <i>REN</i>	O
34900	Doença renal poliquística autossómica dominante: gene <i>PKD1</i>	O
34900	Doença renal poliquística autossómica dominante: gene <i>PKD2</i>	O
34900	Doença renal poliquística autossómica recessiva: gene <i>PKHD1</i>	O
34900	Glicosúria renal familiar: gene <i>SLC5A2</i>	O
34900	Hipocalcemia autossómica dominante: gene <i>CASR</i>	O
34900	Hipocalcemia autossómica dominante com síndrome de Bartter: gene <i>CASR</i>	O
34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo II: gene <i>GNA11</i>	O
34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo III: gene <i>AP2S1</i>	O
34900	Hiperossalúria tipo 1: gene <i>AGXT</i>	O
34900	Hiperossalúria tipo 2: gene <i>GRHRP</i>	O
34900	Síndrome de Bartter tipo I: gene <i>SLC12A1</i>	O
34900	Síndrome de Bartter tipo II: gene <i>KCNJ1</i>	O
34900	Síndrome de Bartter tipo III: gene <i>CLCNKB</i>	O
34900	Síndrome de Gitelman: gene <i>SLC12A3</i>	O
34900	Síndrome nefrogénico de anti-diurese inapropriada (NSIAD): gene <i>AVPR2</i>	O
34900	Síndrome nefrótica: gene <i>NPHS1</i>	O
34900	Síndrome nefrótica: gene <i>NPHS2</i>	O
34900	Síndrome nefrótica: gene <i>PLCE1</i>	O
34900	Síndrome nefrótica: gene <i>WT1</i>	O
34900	Síndrome nefrótica / Síndrome de Pierson: gene <i>LAMB2</i>	O

## NEUROLOGIA

34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>APP</i> (exões 16 e 17)	O
34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>PSEN1</i>	O
34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>PSEN2</i>	O
34900	Doença de Alzheimer familiar: genes <i>PSEN1</i> , <i>PSEN2</i> , <i>APP</i> (exões 16 e 17)	O
34900	Doença de Alzheimer familiar: genotipagem da <i>APOE</i>	O
34900	Quantificação proteínas TAU, TAU-fosforilada e $\beta$ -amilóide no LCR	O
34900	Amiotrofia neurálgica hereditária: gene <i>SEPTIN9</i>	O
34900	Atrofia muscular espinhal: genes <i>SMN1</i> e <i>SMN2</i>	O
34900	Ataxia com deficiência em vitamina E: gene <i>TTPA</i>	O
34900	Ataxia de Friedreich: gene <i>FXN</i>	O
34900	Ataxia episódica tipo 2: gene <i>CACNA1A</i>	O
34900	Ataxias espinocerebelosas: SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 e 12	O
34900	CADASIL: gene <i>NOTCH3</i>	O
34900	CADASIL: gene <i>NOTCH3</i> (exões 2 a 6 e 11)	O
34900	CARASIL: gene <i>HTRA1</i>	O
34900	Coreia-acantocitose: gene <i>VPS13A</i>	O
34900	Demência com corpos de Lewy: gene <i>SNCA</i>	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>C9ORF72</i> (expansão GGGGCC)	O
34900	Demência frontotemporal: genes <i>MAPT</i> (exões 1 e 9 a 13) e <i>GRN</i>	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>MAPT</i> (exões 1 e 9 a 13)	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>GRN</i>	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>VCP</i>	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>CHMP2B</i>	O
34900	Demência frontotemporal: gene <i>TARDBP</i>	O
34900	Demência frontotemporal e/ou esclerose lateral amiotrófica: gene <i>TBK1</i>	O
36096	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene <i>GCH1</i> - caso index	O
36528	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene <i>GCH1</i> - estudo de familiar	O
34673	Distrofia das cinturas tipo 2A: gene <i>CAPN3</i> - caso index	O
34528	Distrofia miotónica de Steinert (DM1): gene <i>DMPK</i>	O
34900	Distrofia miotónica tipo 2 (DM2): gene <i>CNBP</i>	O
36137	Distrofia muscular congénita (MDC): gene <i>LMNA</i>	O
34900	Distrofia muscular congénita (MDC1A): gene <i>LAMA2</i>	O
34812	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD2): gene <i>LMNA</i>	O
34900	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD3): gene <i>FHL1</i>	O

34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: gene <i>PMP22</i> (dup.17 + sequenciação)	O	34712	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber: genes <i>MT-ND1</i> (m.3460G>A), <i>MT-ND4</i> (m.11778G>A), <i>MT-ND6</i> (m.14484T>C) - caso índice	O
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A: gene <i>PMP22</i> (dup. 17)	O	34713	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber: genes <i>MT-ND1</i> (m.3460G>A), <i>MT-ND4</i> (m.11778G>A), <i>MT-ND6</i> (m.14484T>C) - estudo de familiar	O
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B: gene <i>MPZ</i>	O	34900	Síndrome de Wolfram: gene <i>WFS1</i>	O
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E: gene <i>PMP22</i>	O	<b>ONCOLOGIA</b>		
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligado ao X: gene <i>GJB1</i> (Cx32)	O	<b>Gastroenterologia</b>		
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B: gene <i>RAB7A</i>	O	36064	Cancro gástrico difuso hereditário (E-caderina): gene <i>CDH1</i>	O
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1: gene <i>LMNA</i>	O	34633	Polipose adenomatosa do cólon, nível I: gene <i>MUTYH</i> (mutações p.Y179C e p.G396D) - caso índice	O
34329	Doença de Creutzfeldt-Jakob: gene <i>PRNP</i>	O	36264	Polipose adenomatosa do cólon, nível II: gene <i>MUTYH</i> - caso índice	O
34900	Doença de Huntington: gene <i>HTT</i>	O	34635	Polipose adenomatosa do cólon: gene <i>MUTYH</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Kennedy: gene <i>AR</i>	O	34900	Polipose adenomatosa do cólon: gene <i>MUTYH</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Doença de Machado-Joseph: gene <i>ATXN3</i>	O	34394	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> - caso índice	O
34900	Doença de Moyamoya: gene <i>ACTA2</i>	O	34395	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Moyamoya: gene <i>RNF213</i>	O	36263	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Doença de Parkinson (PARK1): gene <i>SNCA</i>	O	34637	Síndrome de Lynch: gene <i>MLH1</i> - caso índice	O
34900	Doença de Parkinson (PARK4): gene <i>SNCA</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O	34638	Síndrome de Lynch: gene <i>MLH1</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene <i>PRKN</i>	O	34398	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH2</i> - caso índice	O
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene <i>PRKN</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O	34399	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH2</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Parkinson (PARK6): gene <i>PINK1</i>	O	36068	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> - caso índice	O
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene <i>LRRK2</i>	O	36069	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene <i>LRRK2</i> (exões 31, 34, 35, 41, 48)	O	34900	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Doença de Parkinson (PARK 1, 2 e 8) (pesquisa de grandes rearranjos)	O	36070	Síndrome de Lynch: gene <i>PMS2</i> - caso índice	O
34900	Enxaqueca hemipléctica familiar - tipo 1: gene <i>CACNA1A</i>	O	34900	Síndrome de Lynch: genes <i>MLH1</i> e <i>MSH2</i>	O
34900	Enxaqueca hemipléctica familiar - tipo 2: gene <i>ATP1A2</i>	O	34844	Síndrome de Lynch: genes <i>MLH1</i> e <i>MSH2</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
34900	Enxaqueca hemipléctica familiar - tipo 3: gene <i>SCN1A</i>	O	36290	Síndrome de Peutz-Jeghers: gene <i>STK11</i> ( <i>LKB1</i> )	O
34900	Síndrome de Rett: gene <i>CDKL5</i>	O	<b>Ginecologia / Obstetrícia / Outros</b>		
36158	Epilepsia generalizada com convulsões febris "plus": gene <i>SCN1A</i>	O	34900	<b>Pacote 1:</b> Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE) + MLPA (sangue)] <sup>1</sup>	O
36161	Epilepsia mioclónica grave do lactente (Síndrome de Dravet): gene <i>SCN1A</i>	O	34900	<b>Pacote 2:</b> Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE)] <sup>1</sup>	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>C9ORF72</i> (expansão GGGGCC)	O	34900	Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>SOD1</i>	O	34543	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA1</i> - caso índice	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>FUS</i>	O	34544	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA1</i> - estudo de familiar	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>TARDBP</i>	O	34547	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA2</i> - caso índice	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>SETX</i>	O	34548	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA2</i> - estudo de familiar	O
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>VCP</i>	O	36061	Pesquisa de mutação fundadora no gene <i>BRCA2</i> (insAlu) - caso índice	O
34900	Esclerose tuberosa: genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>	O	36062	Pesquisa de mutação fundadora no gene <i>BRCA2</i> (insAlu) - estudo de familiar	O
34900	Glioma Familiar: gene <i>POT1</i>	O	36059	Pesquisa de grandes rearranjos nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> - caso índice	O
34900	Lisencefalia X-linked: gene <i>DCX</i>	O	36060	Pesquisa de grandes rearranjos nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> - estudo de familiar	O
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene <i>KRIT1</i>	O	<b>Outros</b>		
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene <i>KRIT1</i> (p.Gln455*)	O	34900	Carcinoma medular da tiróide familiar: gene <i>RET</i>	O
34900	Miotonia congénita: gene <i>CLCN1</i>	O	34857	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene <i>MEN1</i> - caso índice	O
34900	Neuropatia hereditária motora tipo VA: gene <i>BSCL2</i>	O	34858	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene <i>MEN1</i> - estudo de familiar	O
34900	Neuropatia hereditária com susceptibilidade a paralisia por pressão (NHPP): gene <i>PMP22</i>	O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2 (MEN2): gene <i>RET</i>	O
34900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1A): gene <i>SPTLC1</i>	O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2A (MEN2A): gene <i>RET</i>	O
34900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1C): gene <i>SPTLC2</i>	O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2B (MEN2B): gene <i>RET</i>	O
34875	Paramiloidose, tipo Andrade: gene <i>TTR</i> [p.V50M (V30M)]	O	36248	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 4 (MEN4): gene <i>CDKN1B</i>	O
34853	Paramiloidose: gene <i>TTR</i> - caso índice	O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 1: gene <i>SDHD</i>	O
34900	Síndrome de Aicardi-Goutières: gene <i>RNASEH2B</i>	O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 3: gene <i>SDHC</i>	O
34900	Síndrome de Coffin-Lowry: gene <i>RPS6KA3</i>	O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 4: gene <i>SDHB</i>	O
36343	Síndrome de depleção do DNA mitocondrial - forma encefalomiopática com ou sem acidúria metilmalónica ligeira: gene <i>SUCLA2</i>	O	34900	Pesquisa de mutações no gene <i>TNFRSF10A</i> ( <i>APO2</i> )	O
34721	Síndrome Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene <i>MT-ATP6</i> (m.8993T>G, m.8993T>C) - caso índice	O	36272	Síndrome de Cowden: gene <i>PTEN</i> - caso índice	O
34720	Síndrome Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene <i>MT-ATP6</i> (m.8993T>G, m.8993T>C) - estudo de familiar	O	36273	Síndrome de Cowden: gene <i>PTEN</i> - estudo de familiar	O
34900	Síndrome MELAS - Encefalomiopatia mitocondrial: genes <i>MT-TL1</i> (m.3243A>G, m.3244G>A, m.3252A>G, m.3256C>T, m.3271T>C, m.3291T>C) e <i>MT-ND5</i> (m.13513G>A)	O	34862	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene <i>VHL</i> - caso índice	O
34716	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclónica: gene <i>MT-TK</i> (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - caso índice	O	34863	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene <i>VHL</i> - estudo de familiar	O
34717	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclónica: gene <i>MT-TK</i> (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - estudo de familiar	O	36299	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene <i>VHL</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	O
36330	Xantomatose cerebrotendinosa: gene <i>CYP27A1</i>	O	<b>Pneumologia</b>		
<b>OFTALMOLOGIA</b>			34900	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé: gene <i>FLCN</i>	O
34900	Atrofia girata da coróide e retina com ou sem ornitinemina: gene <i>OAT</i>	O	<b>OTORRINOLARINGOLOGIA</b>		
34320	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene <i>NDP</i> - caso índice	O	36083	Conexina 26: gene <i>GJB2</i>	O
34321	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene <i>NDP</i> - estudo de familiar	O	36537	Conexina 26: gene <i>GJB2</i> - estudo de familiar	O
34900	Doença de Stargardt: gene <i>ABCA4</i>	O	36084	Conexina 30: gene <i>GJB6</i>	O
34900	Glaucoma congénito primário: gene <i>CYP1B1</i>	O	36539	Conexina 30: gene <i>GJB6</i> - estudo de familiar	O
34900	Glaucoma de início precoce: gene <i>MYOC</i>	O			
34900	Retinopatia pigmentar: gene <i>RPE65</i>	O			

# REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS FARMACOGENÉTICA

34900	Diabetes e surdez com hereditariedade materna (MIDD): genes <i>MT-TL1</i> (m.3243A>G), <i>MT-TE</i> (m.14692A>G, m.14709T>C), <i>MT-TK</i> (8296A>G)	O
34900	Síndrome de Alström: gene <i>ALMS1</i>	O
34776	Surdez mitocondrial: genes <i>MT-RNR1</i> (m.961T>G, m.961_962delTinsC(n), m.1095T>C, m.1494C>T, m.1555A>G), <i>MT-TL1</i> (m.3243A>G), <i>MT-TS1</i> (m.7443A>G, m.7444G>A, m.7445A>G/C/T, m.7462C>T, m.7472dupC, m.7505T>C, m.7510T>C, m.7511T>C) - caso índice	O
34777	Surdez mitocondrial: genes <i>MT-RNR1</i> (m.961T>G, m.961_962delTinsC(n), m.1095T>C, m.1494C>T, m.1555A>G), <i>MT-TL1</i> (m.3243A>G), <i>MT-TS1</i> (m.7443A>G, m.7444G>A, m.7445A>G/C/T, m.7462C>T, m.7472dupC, m.7505T>C, m.7510T>C, m.7511T>C) - estudo de familiar	O
34900	Surdez mitocondrial NSHL: gene <i>MT-RNR1</i> (m.1555A>G)	O

## PEDIATRIA

34900	Síndrome de Alagille: gene <i>JAG1</i>	O
34900	Síndrome de CHARGE: gene <i>CHD7</i>	O
34900	Síndrome de Denys-Drash: gene <i>WT1</i>	O
34900	Síndrome de Frasier: gene <i>WT1</i>	O
34900	Síndrome de Greig: gene <i>GLI3</i>	O
36439	Síndrome de Huntington-Gilford (Progeria): gene <i>LMNA</i>	O
34900	Síndrome de Lowe: gene <i>OCRL</i>	O
34900	Síndrome Macrocefalia-Autismo: gene <i>PTEN</i>	O
34900	Síndrome de Sotos: gene <i>NSD1</i>	O
34900	Síndrome de Weill-Marchesani (AD): gene <i>FBN1</i>	O
34900	Acrodisostose: gene <i>PRKAR1A</i> (exão 11)	O
34900	Acrodisostose: gene <i>PRKAR1A</i>	O
34900	Complexo de Carney: gene <i>PRKAR1A</i>	O
34900	Displasia óssea: gene <i>FGFR3</i>	O
34509	Acondroplasia nível I: gene <i>FGFR3</i> (p.G380R)	O
34512	Acondroplasia nível II: gene <i>FGFR3</i> (p.G380R e p.G375C)	O
34900	Hipocondroplasia: gene <i>FGFR3</i> (exões 13 e 15)	O
34900	Craniosinostose tipo Muenke: gene <i>FGFR3</i> (p.P250R)	O
34900	Displasia tanatofórica: gene <i>FGFR3</i>	O
34900	Doença de Querubismo: gene <i>SH3BP2</i>	O
34900	Displasia cleidocraniana: gene <i>RUNX2</i>	O
34900	<i>Osteogenesis Imperfecta</i> : genes <i>COL1A1</i> e <i>COL1A2</i>	O
34900	Osteopetrose: gene <i>CLCN7</i>	O
34900	Osteoporose: gene <i>LRP5</i>	O
34900	Pseudoacondroplasia: gene <i>COMP</i>	O
34900	Raquitismo hipofosfatémico: gene <i>FGF23</i>	O
34900	Síndrome de Apert: gene <i>FGFR2</i>	O
34900	Síndrome de Bardet-Biedl: gene <i>TMEM67</i>	O
34900	Síndrome de Costello: gene <i>HRAS</i> (exão 2)	O
34900	Síndrome de Crozon: gene <i>FGFR2</i>	O
34900	Síndrome de facioaudiosinfalangismo: gene <i>NOG</i>	O
34900	Síndrome de Jackson-Weiss: gene <i>FGFR2</i>	O
34900	Síndrome de Pfeiffer: gene <i>FGFR2</i>	O
34900	Síndrome de Saethre-Chotzen: gene <i>TWIST1</i>	O
34900	Síndrome de Smith-McCort: gene <i>DYM</i>	O
34900	Síndrome de Werner: gene <i>WRN</i>	O
34900	Pesquisa de mutações no gene <i>TP63</i>	O

## PNEUMOLOGIA

34335	Fibrose quística (mucoviscidose): gene <i>CFTR</i> - caso índice, nível 1	O
34341	Fibrose quística (mucoviscidose): gene <i>CFTR</i> - estudo de familiar	O
36180	Fibrose quística: gene <i>CFTR</i>	O
34900	Hipertensão pulmonar: gene <i>BMPR2</i>	O

## VÁRIOS

34201	Extracção de ADN	O
-------	------------------	---

## OUTROS\*

_____	O
_____	O

\*Se pretender a pesquisa de mutações somáticas por NGS (amostra de tumor), solicitamos a indicação da percentagem de infiltração tumoral na amostra para estudo. Os pacotes 1 e 2 incluem confirmação da origem da mutação (germinal ou somática), mediante o envio de amostra de sangue e tumor.

### \*NOTAS:

Para outros testes ou painéis de NGS, por favor consulte previamente o Anexo I, entre em contacto connosco, ou consulte o nosso [website](#).

Para testes não listados, por favor contacte-nos previamente.