

REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS

FARMACOGENÉTICA

Anexo II - LISTA DE TESTES

(Código SNS/Designação do teste)

CARDIOLOGIA

- 34900 Miocardiopatia dilatada: genes *MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1*
- 34900 Miocardiopatia dilatada: gene *ACTC1*
- 34666 Miocardiopatia dilatada: gene *LMNA*
- 36352 Miocardiopatia dilatada: gene *MYH7*
- 36353 Miocardiopatia dilatada: gene *TNNT2*
- 34900 Miocardiopatia dilatada: gene *TPM1*
- 34900 Miocardiopatia hipertrófica: genes *MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, ACTC1, MYL2, MYL3*
- 34900 Miocardiopatia hipertrófica: gene *ACTC1*
- 34900 Miocardiopatia hipertrófica: gene *CSRP3*
- 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*
- 34900 Genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)
- 34900 Miocárdio não-compactado / Síndrome de Barth: gene *TAZ*
- 34900 Síndrome de Brugada: gene *SCN5A*
- 34900 Síndrome do QT Longo: genes *KCNQ1, KCNH2, SCN5A*
- 34900 Síndrome do QT Longo (LQT1): gene *KCNQ1*
- 34900 Síndrome do QT Longo (LQT2): gene *KCNH2*
- 34900 Síndrome do QT Longo (LQT3): gene *SCN5A*
- 34900 Síndrome do QT Longo (LQT5): gene *KCNE1*
- 34727 Doença de Fabry: gene *GLA* - caso índice
- 34726 Doença de Fabry: gene *GLA* - estudo de familiar
- 34900 Linfedema hereditário tipo I (Doença de Milroy): gene *FLT4* (VEGFR-3)
- 34900 Síndrome de distiquíase-linfedema: gene *FOXC2*
- 34900 Síndrome de Marfan: gene *FBN1*
- 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 *TGFBR1*
- 34900 Síndrome de Loeys-Dietz: gene *TGFBR2*

DERMATOLOGIA

- 34900 Doença de Darier: gene *ATP2A2*
- 34900 Doença de Hailey-Hayley: gene *ATP2C1*
- 34900 Epidermólise bolhosa simples: gene *KRT5*
- 34900 Epidermólise bolhosa: gene *COL7A1*
- 34900 Ictiose: gene *FLG* (p.R501* e c.2282del4)
- 34900 Neurofibromatose tipo 1: gene *NF1*
- 34900 Neurofibromatose tipo 1: gene *NF1* (del/dup)
- 34900 Neurofibromatose tipo 1: gene *NF1* (seq + del/dup)
- 34900 Neurofibromatose tipo 2: gene *NF2*
- 34900 Neurofibromatose tipo 2: gene *NF2* (del/dup)
- 34900 Neurofibromatose tipo 2: gene *NF2* (seq + del/dup)
- 34900 Osteoartropatia hipertrófica: gene *HPGD*
- 34900 Osteoartropatia hipertrófica: gene *SLCO2A1*
- 34900 Proteinose lipídica: gene *ECM1*
- 34900 Psoríase pustular generalizada: gene *IL36RN*
- 34900 Psoríase tipo 2: gene *CARD14*
- 34900 Queratodermia punctata: gene *AAGAB*
- 34900 Síndrome de Rothmund-Thomson: gene *RECQL4*
- 36285 Síndrome do nevo basocelular (S. Gorlin): gene *PTCH1*

DOENÇAS DO SISTEMA IMUNITÁRIO

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

O	34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>IL7R</i>	O
O	34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>RAG1</i>	O
O	34900	Imunodeficiência severa combinada: gene <i>RAG2</i>	O
O	34900	Neutropenia congénita familiar: gene <i>ELANE (ELA2)</i>	O
O	34900	Polartrite nodosa: gene <i>ADA2 (CECR1)</i>	O
O	34900	Síndrome auto-Inflamatória familiar, Behcet-like: gene <i>TNFAIP3</i>	O
O	34900	Síndrome de Blau: gene <i>NOD2</i>	O
O	34900	Síndrome de Emberger: gene <i>GATA2</i>	O
O	34900	Síndrome de hiper-IgE autossómica dominante: gene <i>STAT3</i>	O
O	34900	Síndrome de hiper-IgE: gene <i>DOCK8</i>	O
O	34900	Síndrome de hiper-IgE: gene <i>DOCK8</i> (del/dup)	O
O	34900	Síndrome de Majeed: gene <i>LPIN2</i>	O
O	34900	Síndrome de PAPA: gene <i>PSTPIP1</i>	O
O	34900	Síndrome febril periódica autossómica dominante: gene <i>TNFRSF1A</i>	O
O	34900	Síndrome linfoproliferativa autoimune: gene <i>FAS (TNFRSF6)</i>	O
DOENÇAS METABÓLICAS			
O	34900	Abetalipoproteinemia: gene <i>MTTP</i>	O
O	34900	Acidúria D2-hidroxiglutárica: gene <i>D2HGDH</i>	O
O	34900	Acidúria metilmalônica com homocistinúria tipo cbIC: gene <i>MMACHC</i>	O
O	34900	Acidúria metilmalônica com homocistinúria tipo cbID: gene <i>MMADHC</i>	O
O	34900	Acidúria metilmalônica: gene <i>MUT</i>	O
O	34900	Adenoma pituitário isolado familiar: gene <i>AIP</i>	O
O	34900	Alcaptonúria: gene <i>HGD</i>	O
O	36331	Défice de guanidinoacetato metiltransferase: gene <i>GAMT</i>	O
O	36332	Défice de transporte da creatina: gene <i>SLC6A8</i> - caso índice	O
O	36535	Défice de transporte da creatina: gene <i>SLC6A8</i> - estudo de familiar	O
O	36108	Défice primário de carnitina: gene <i>SLC22A5 (OCTN2)</i>	O
O	34900	Défice de alfa-L-iduronidase: gene <i>IDUA</i>	O
O	34900	Deficiência de ornitina transcarbamilase: gene <i>OTC</i> (seq + del/dup)	O
O	34900	Deficiência em 17-alfa-hidroxilase: gene <i>CYP17A1</i>	O
O	36113	Deficiência em 21-hidroxilase: gene <i>CYP21A2</i> - caso índice	O
O	34577	Deficiência em 21-hidroxilase: gene <i>CYP21A2</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Deficiência em apolipoproteína B (hipobetalipoproteinemia): gene <i>APOB</i>	O
O	34483	Deficiência em G6PD: gene <i>G6PD</i> - caso índice	O
O	34484	Deficiência em G6PD: gene <i>G6PD</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Deficiência em lecitina-colesterol aciltransferase: gene <i>LCAT</i>	O
O	34900	Deficiência em liase (HMG-CoA): gene <i>HMGCL</i>	O
O	34900	Doença congénita da glicosilação tipo la: gene <i>PMM2</i>	O
O	34900	Doença de McArdle: gene <i>PYGM</i>	O
O	34900	Fenilcetonúria: gene <i>PAH</i>	O
O	34742	Glicogenose tipo la: gene <i>G6PC</i> - caso índice	O
O	34743	Glicogenose tipo la: gene <i>G6PC</i> - estudo de familiar	O
O	34744	Glicogenose tipo Ib/Ic: gene <i>G6PT1</i> - caso índice	O
O	34745	Glicogenose tipo Ib/Ic: gene <i>G6PT1</i> - estudo de familiar	O
O	36345	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> - caso índice	O
O	34747	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> - estudo de familiar	O
O	34746	Glicogenose tipo III: gene <i>AGL</i> (exões 3, 4, 21, 24, 28, 31, 33 e 35) - caso índice	O
O	34900	Halitose extra-oral: gene <i>SELENBP1</i>	O
O	36169	Hipercolesterolemia familiar clássica: gene <i>LDLR</i>	O
O	34900	Hipercolesterolemia: gene <i>APOB</i> (R3500Q e R3531C)	O
O	34900	Homocistinúria clássica: gene <i>CBS</i>	O
O	36205	Homocistinúria por défice de remetilação: gene <i>MTHFR</i> - caso index	O
O	36460	Homocistinúria por défice de remetilação: gene <i>MTHFR</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Intolerância às proteínas com lisinúria: gene <i>SLC7A7</i>	O
O	34900	Síndrome de défice de GLUT1: gene <i>SLC2A1</i>	O
O	34900	Xantinúria tipo I: gene <i>XDH</i>	O
ENDOCRINOLOGIA			
O	34900	Deficiência hormonal hipofisária combinada: gene <i>PROP1</i>	O
O	34900	Deficiência no receptor da vitamina D: gene <i>VDR</i>	O
O	34864	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene <i>HRPT2</i> - caso índice	O
O	34865	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene <i>HRPT2</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Hipertiroidismo não auto-imune: gene <i>TSHR</i>	O
O	36197	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene <i>CASR</i> - caso índice	O
O	36198	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene <i>CASR</i> - estudo de familiar	O

REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS

FARMACOGENÉTICA

34900	Hipogonadismo hipergonadotrófico / Pseudo-hermafroditismo com hipoplasia das células de Leydig: gene <i>LHCGR</i>	O	34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ACVR1</i>	O		
34563	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene <i>ANOS1 (KAL1)</i> - caso índice	O	34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ENG</i>	O		
34565	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene <i>ANOS1 (KAL1)</i> - estudo de familiar	O	34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>ACVR1 e ENG (del/dup)</i>	O		
34900	MODY1: gene <i>HNF4A</i>	O	34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene <i>SMAD4</i>	O		
34900	MODY2: gene <i>GCK</i>	O	34900	Doença de von Willebrand tipo 1, 2, 3: gene <i>VWF</i>	O		
34900	MODY3: gene <i>HNF1A</i>	O	34900	Doença de von Willebrand tipo 2A, 2B ou 2M: gene <i>VWF</i> (exão 28)	O		
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene <i>HNF1B</i>	O	34325	Drepanocitose (anemia de células falciformes): gene <i>HBB</i>	O		
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene <i>HNF1B</i> (del/dup)	O	34900	Síndrome hemofagocítica: genes <i>STXBP2, STX11, PRF1, UNC13D</i>	O		
34900	Osteodistrofia hereditária de Albright: gene <i>GNAS</i> (seq + del/dup + metilação)	O	34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGA2B</i>	O		
34900	Síndrome de McCune-Albright: gene <i>GNAS</i> (codões R201 e Q227)	O	34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGB3</i>	O		
34900	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1: gene <i>NR3C2</i>	O	34900	Trombastenia de Glanzmann: genes <i>ITGA2B e ITGB3</i>	O		
34869	Resistência à hormona tiroideia: gene <i>THRB</i> - caso índice	O	NEFROLOGIA				
34870	Resistência à hormona tiroideia: gene <i>THRB</i> - estudo de familiar	O	34900	Acidose tubular renal: gene <i>SLC4A1</i>	O		
34900	Síndrome de Barakat: gene <i>GATA3</i>	O	36564	Cistinose: gene <i>CTNS</i>	O		
34900	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: gene <i>WNT4</i>	O	34900	Deficiência em adenina fosforibosiltransferase: gene <i>APRT</i>	O		
FARMACOGENÉTICA							
34900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase: gene <i>DPYD</i>	O	34900	Diabetes <i>insipidus</i> , forma renal: gene <i>AVPR2</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	Disgenésia tubular renal: gene <i>ACE</i>	O		
34900	Deficiência na pseudocolinesterase: gene <i>BCHE</i>	O	34900	Disgenésia tubular renal: gene <i>REN</i>	O		
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP1A2</i> (*1C, *1F)	O	34900	Doença renal medular quística tipo 1: gene <i>MUC1</i> (ins Citosina)	O		
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2C9</i> (*2, *3)	O	34900	Doença renal medular quística tipo 2: gene <i>UMOD</i>	O		
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2C19</i> (*3)	O	34900	Genotipagem do gene <i>APOL1</i> : haplotipos G1 e G2	O		
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP2D6</i> (*3, *4, *5, *6, *9, *10, *41)	O	34900	Nefropatia hiperuricémica familiar juvenil tipo 2: gene <i>REN</i>	O		
34900	Genotipagem do P450: gene <i>CYP3A4</i> (*1B)	O	34900	Doença renal poliquística autossómica dominante: gene <i>PKD1</i>	O		
36269	Sensibilidade/resistência à varfarina: gene <i>CYP2C9</i> (*2, *3)	O	34900	Doença renal poliquística autossómica dominante: gene <i>PKD2</i>	O		
36270	Sensibilidade/resistência à varfarina: gene <i>VKORC1</i> (c.-1639G>A)	O	34900	Doença renal poliquística autossómica recessiva: gene <i>PKHD1</i>	O		
GASTROENTEROLOGIA							
34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC1 e PFIC1): gene <i>ATP8B1</i>	O	34900	Glicosúria renal familiar: gene <i>SLC5A2</i>	O		
34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC2 e PFIC2): gene <i>ABCB11</i>	O	34900	Hipocalcemia autossómica dominante: gene <i>CASR</i>	O		
34900	Colestase intra-hepática familiar (PFIC3): gene <i>ABCB4</i>	O	34900	Hipocalcemia autossómica dominante com s. de Bartter: gene <i>CASR</i>	O		
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene <i>SERPINA1</i>	O	34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo II: gene <i>GNA11</i>	O		
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene <i>SERPINA1</i> (alelos PI*S e PI*Z)	O	34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo III: gene <i>AP2S1</i>	O		
34900	Doença de Wilson: gene <i>ATP7B</i>	O	34900	Hiperoxalúria tipo 1: gene <i>AGXT</i>	O		
34900	Doença de Wilson: gene <i>ATP7B</i> (del/dup)	O	34900	Hiperoxalúria tipo 2: gene <i>GRHPR</i>	O		
34900	Genotipagem da interleucina 28B (gene <i>IFNL3</i> : SNP - rs12969860)	O	34900	Síndrome de Alport ligado ao X: gene <i>COL4A5</i>	O		
34900	Hemocromatose: gene <i>HFE</i>	O	34900	Síndrome de Bartter tipo I: gene <i>SLC12A1</i>	O		
34493	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e C282Y)	O	34900	Síndrome de Bartter tipo II: gene <i>KCNJ1</i>	O		
34494	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e S65C)	O	34900	Síndrome de Bartter tipo III: gene <i>CLCNKB</i>	O		
36190	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D, C282Y e S65C)	O	34900	Síndrome de Gitelman: gene <i>SLC12A3</i>	O		
36277	Lipodistrofia congénita generalizada: gene <i>AGPAT2</i>	O	34900	Síndrome nefrogénica de antidiurese inapropriada (NSIAD): gene <i>AVPR2</i>	O		
34900	Lipodistrofia congénita: gene <i>BSCL2</i>	O	34900	Síndrome nefrótica: gene <i>NPHS1</i>	O		
36224	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 2 (tipo Dunnigan): gene <i>LMNA</i> - caso índice	O	34900	Síndrome nefrótica: gene <i>NPHS2</i>	O		
34900	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 3: gene <i>PPARG</i>	O	34900	Síndrome nefrótica: gene <i>PLCE1</i>	O		
34900	Coproporfiria hereditária: gene <i>CPOX</i>	O	34900	Síndrome nefrótica: gene <i>WT1</i>	O		
34900	Porfiria aguda intermitente: gene <i>HMBS</i>	O	34900	Síndrome nefrótica / Síndrome de Pierson: gene <i>LAMB2</i>	O		
34900	Porfiria cutânea tarda: gene <i>UROD</i>	O	NEUROLOGIA				
34900	Porfiria variegata: gene <i>PPOX</i>	O	34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>APP</i> (exões 16 e 17)	O		
34835	Síndrome de Crigler-Najjar: gene <i>UGT1A1</i>	O	34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>PSEN1</i>	O		
34838	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i>	O	34900	Doença de Alzheimer familiar: gene <i>PSEN2</i>	O		
34837	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i> (dupTA)	O	34900	Doença de Alzheimer familiar: genes <i>PSEN1, PSEN2, APP</i> (exões 16 e 17)	O		
HEMATOLOGIA							
34301	Deficiência em antitrombina III: gene <i>SERPINC1</i>	O	34900	Doença de Alzheimer familiar: genotipagem da <i>APOE</i>	O		
34497	Estudo de trombofilias - Factor II, Factor V, <i>MTHFR</i> e <i>PAI1</i>	O	34900	Quantificação proteínas TAU, TAU-fosforilada e β-amilóide no LCR	O		
34370	Deficiência em factor II (gene <i>F2</i> ; Protrombina): variante G20210A	O	34900	Amiotrofia neurológica hereditária: gene <i>SEPTIN9</i>	O		
34361	Deficiência em factor V (gene <i>F5</i>): mutação de Leiden	O	34900	Atrofia muscular espinhal: genes <i>SMN1</i> e <i>SMN2</i>	O		
34367	Hiperhomocisteinémia: gene <i>MTHFR</i> (C677T e A1298C)	O	34900	Ataxia com deficiência em vitamina E: gene <i>TPPA</i>	O		
34364	Inibidor do activador do plasminogénio 1 (<i>PAI1</i>) (mutação 4G)	O	34900	Ataxia de Friedreich: gene <i>FXN</i>	O		
34310	Deficiência em factor VII: gene <i>F7</i> - caso índice	O	34900	Ataxia episódica tipo 2: gene <i>CACNA1A</i>	O		
34311	Deficiência em factor VII: gene <i>F7</i> - estudo de familiar	O	34900	Ataxias espinocerebelosas: <i>SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 e 12</i>	O		
34900	Deficiência em factor XII: gene <i>F12</i> (mutação C46T)	O	34900	CADASIL: gene <i>NOTCH3</i>	O		
34900	Deficiência em factor XIII: gene <i>F13A1</i>	O	34900	CADASIL: gene <i>NOTCH3</i> (exões 2 a 6 e 11)	O		
34900	Deficiência em factor XIII: gene <i>F13B</i>	O	34900	CARASIL: gene <i>HTRA1</i>	O		
34305	Deficiência em proteína S: gene <i>PROS1</i> - caso índice	O	34900	Coreia-acantocitose: gene <i>VPS13A</i>	O		
34306	Deficiência em proteína S: gene <i>PROS1</i> - estudo de familiar	O	34900	Demência com corpos de Lewy: gene <i>SNCA</i>	O		
34900	Púrpura trombocitopénica trombótica: gene <i>ADAMTS13</i>	O	34900	Demência frontotemporal: gene <i>C9ORF72</i> (expansão GGGGCC)	O		

REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS

FARMACOGENÉTICA

34900	Demência frontotemporal: gene <i>CHMP2B</i>
34900	Demência frontotemporal: gene <i>TARDBP</i>
34900	Demência frontotemporal e/ou esclerose lateral amiotrófica: gene <i>TBK1</i>
36096	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene <i>GCH1</i> - caso índice
36528	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene <i>GCH1</i> - estudo de familiar
34673	Distrofia das cinturas tipo 2A: gene <i>CAPN3</i> - caso índice
34528	Distrofia miotônica de Steinert (DM1): gene <i>DMPK</i>
34900	Distrofia miotônica tipo 2 (DM2): gene <i>CNPB</i>
36137	Distrofia muscular congénita (MDC): gene <i>LMNA</i>
34900	Distrofia muscular congénita (MDC1A): gene <i>LAMA2</i>
34812	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD2): gene <i>LMNA</i>
34900	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD6): gene <i>FHL1</i>
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: gene <i>PMP22</i> (dup17 + seq)
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A: gene <i>PMP22</i> (dup 17)
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B: gene <i>MPZ</i>
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E: gene <i>PMP22</i>
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligado ao X: gene <i>GJB1</i> (Cx32)
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B: gene <i>RAB7A</i>
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1: gene <i>LMNA</i>
34329	Doença de Creutzfeldt-Jakob: gene <i>PRNP</i>
34900	Doença de Huntington: gene <i>HTT</i>
34900	Doença de Kennedy: gene <i>AR</i>
34900	Doença de Machado-Joseph: gene <i>ATXN3</i>
34900	Doença de Moyamoya: gene <i>ACTA2</i>
34900	Doença de Moyamoya: gene <i>RNF213</i>
34900	Doença de Parkinson (PARK1): gene <i>SNCA</i>
34900	Doença de Parkinson (PARK4): gene <i>SNCA</i> (del/dup)
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene <i>PRKN</i>
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene <i>PRKN</i> (del/dup)
34900	Doença de Parkinson (PARK6): gene <i>PINK1</i>
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene <i>LRRK2</i>
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene <i>LRRK2</i> (exões 31, 34, 35, 41, 48)
34900	Doença de Parkinson (PARK 1, 2 e 8) (del/dup)
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 1: gene <i>CACNA1A</i>
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 2: gene <i>ATP1A2</i>
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 3: gene <i>SCN1A</i>
34900	Síndrome de Rett: gene <i>CDKL5</i>
36158	Epilepsia generalizada com convulsões febris "plus": gene <i>SCN1A</i>
36161	Epilepsia mioclônica grave do lactente (S. de Dravet): gene <i>SCN1A</i>
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>C9ORF72</i> (expansão GGGGCC)
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>SOD1</i>
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>FUS</i>
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>TARDBP</i>
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>SETX</i>
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene <i>VCP</i>
34900	Esclerose tuberosa: genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
34900	Glioma Familiar: gene <i>POT1</i>
34900	Lisencefalia X-linked: gene <i>DCX</i>
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene <i>KRIT1</i>
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene <i>KRIT1</i> (p.Gln455*)
34900	Miotonia congénita: gene <i>CLCN1</i>
34900	Neuropatia hereditária motora tipo VA: gene <i>BSCL2</i>
34900	Neuropatia hereditária com susceptibilidade a paralisia por pressão (NHPP): gene <i>PMP22</i>
34900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1A): gene <i>SPTLC1</i>
34900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1C): gene <i>SPTLC2</i>
34875	Paramilódose, tipo Andrade: gene <i>TTR</i> [p.V50M (V30M)]
34853	Paramilódose: gene <i>TTR</i> - caso índice
34900	Síndrome de Aicardi-Goutières: gene <i>RNASEH2B</i>
34900	Síndrome de Coffin-Lowry: gene <i>RPS6KA3</i>
36343	Síndrome de depleção do DNA mitocondrial - forma encefalomiotípica com ou sem acidúria metilmalonílica leveira: gene <i>SUCLA2</i>
34721	Síndrome Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene <i>MT-ATP6</i> (m.8993T>G, m.8993T>C) - caso índice
34720	Síndrome Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene <i>MT-ATP6</i> (m.8993T>G, m.8993T>C) - estudo de familiar
34900	Síndrome MELAS - Encefalomiotipia 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.1351G>A)
34716	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclônica: gene <i>MT-TK</i> (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - caso índice

O	34717	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclônica: gene <i>MT-TK</i> (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - estudo de familiar	O
O	36330	Xantomatose cerebrotendinosa: gene <i>CYP27A1</i>	O
OFTALMOLOGIA			
O	34900	Atrofia girata da coróide e retina com ou sem ornitinemia: gene <i>OAT</i>	O
O	34320	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene <i>NDP</i> - caso índice	O
O	34321	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene <i>NDP</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Doença de Stargardt: gene <i>ABCA4</i>	O
O	34900	Glaucoma congénito primário: gene <i>CYP1B1</i>	O
O	34900	Glaucoma de início precoce: gene <i>MYOC</i>	O
O	34900	Retinopatia pigmentar: gene <i>RPE65</i>	O
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
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
O	34900	Síndrome de Wolfram: gene <i>WFS1</i>	O
ONCOLOGIA			
Gastroenterologia			
O	36064	Cancro gástrico difuso hereditário (E-caderina): gene <i>CDH1</i>	O
O	34633	Polipose adenomatosa do cólon, nível I: gene <i>MUTYH</i> (mutações p.Y179C e p.G396D) - caso índice	O
O	36264	Polipose adenomatosa do cólon, nível II: gene <i>MUTYH</i> - caso índice	O
O	34635	Polipose adenomatosa do cólon: gene <i>MUTYH</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Polipose adenomatosa do cólon: gene <i>MUTYH</i> (del/dup)	O
O	34394	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> - caso índice	O
O	34395	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> - estudo de familiar	O
O	36263	Polipose adenomatosa familiar: gene <i>APC</i> (del/dup)	O
O	34637	Síndrome de Lynch: gene <i>MLH1</i> - caso índice	O
O	34638	Síndrome de Lynch: gene <i>MLH1</i> - estudo de familiar	O
O	34398	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH2</i> - caso índice	O
O	34399	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH2</i> - estudo de familiar	O
O	36068	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> - caso índice	O
O	36069	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Síndrome de Lynch: gene <i>MSH6</i> (del/dup)	O
O	36070	Síndrome de Lynch: gene <i>PMS2</i> - caso índice	O
O	34900	Síndrome de Lynch: genes <i>MLH1</i> e <i>MSH2</i>	O
O	34844	Síndrome de Lynch: genes <i>MLH1</i> e <i>MSH2</i> (del/dup)	O
O	36290	Síndrome de Peutz-Jeghers: gene <i>STK11</i> (<i>LKB1</i>)	O
Ginecologia / Obstetrícia / Outros			
O	34900	Pacote 1: Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE) + MLPA (sangue)] ¹	O
O	34900	Pacote 2: Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE)] ¹	O
O	34900	Pesquisa de mutações nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>	O
O	34543	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA1</i> - caso índice	O
O	34544	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA1</i> - estudo de familiar	O
O	34547	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA2</i> - caso índice	O
O	34548	Pesquisa de mutações no gene <i>BRCA2</i> - estudo de familiar	O
O	36061	Pesquisa de mutação fundadora no gene <i>BRCA2</i> (insAlu) - caso índice	O
O	36062	Pesquisa de mutação fundadora no gene <i>BRCA2</i> (insAlu) - estudo de familiar	O
O	36059	Pesquisa de del/dup nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> - caso índice	O
O	36060	Pesquisa de del/dup nos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Carcinoma medular da tireoide familiar: gene <i>RET</i>	O
O	34857	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene <i>MEN1</i> - caso índice	O
O	34858	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene <i>MEN1</i> - estudo de familiar	O
O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2 (MEN2): gene <i>RET</i>	O
O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2A (MEN2A): gene <i>RET</i>	O
O	34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2B (MEN2B): gene <i>RET</i>	O
O	36248	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 4 (MEN4): gene <i>CDKN1B</i>	O
O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 1: gene <i>SDHD</i>	O
O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 3: gene <i>SDHC</i>	O
O	34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 4: gene <i>SDHB</i>	O
O	34900	Pesquisa de mutações no gene <i>TNFRSF10A</i> (<i>APO2</i>)	O
O	36272	Síndrome de Cowden: gene <i>PTEN</i> - caso índice	O
O	36273	Síndrome de Cowden: gene <i>PTEN</i> - estudo de familiar	O
O	34862	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene <i>VHL</i> - caso índice	O
O	34863	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene <i>VHL</i> - estudo de familiar	O

REQUISIÇÃO DOENÇAS GENÉTICAS

FARMACOGENÉTICA

36299 Síndrome de von Hippel-Lindau: gene *VHL* (del/dup)

Pneumologia

34900 Síndrome de Birt-Hogg-Dubé: gene *FLCN*

OTORRINOLARINGOLOGIA

36083 Conexina 26: gene *GJB2*

36537 Conexina 26: gene *GJB2* - estudo de familiar

36084 Conexina 30: gene *GJB6*

36539 Conexina 30: gene *GJB6* - estudo de familiar

34900 Diabetes e surdez com hereditariedade materna (MIDD): genes *MT-TL1* (m.3243A>G), *MT-TE* (m.14692A>G, m.14709T>C), *MT-TK* (8296A>G)

34900 Síndrome de Alström: gene *ALMS1*

34900 Síndrome de Waardenburg: gene *PAX3*

Surdez mitocondrial: genes *MT-RNR1* (m.961T>G, m.961_962delTinsC(n), m.1095T>C, m.1494C>T, m.1555A>G), *MT-TL1* (m.3243A>G), *MT-TS1* (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

34777 Surdez mitocondrial: genes *MT-RNR1* (m.961T>G, m.961_962delTinsC(n), m.1095T>C, m.1494C>T, m.1555A>G), *MT-TL1* (m.3243A>G), *MT-TS1* (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

34900 Surdez mitocondrial NSHL: gene *MT-RNR1* (m.1555A>G)

PEDIATRIA

34900 Síndrome de Alagille: gene *JAG1*

34900 Síndrome de CHARGE: gene *CHD7*

34900 Síndrome de Denys-Drash: gene *WT1*

34900 Síndrome de Frasier: gene *WT1*

34900 Síndrome de Greig: gene *GLI3*

36439 Síndrome de Hutchinson-Gilford (Progeria): gene *LMNA*

34900 Síndrome de Lowe: gene *OCRL*

34900 Síndrome Macrocefalia-Autismo: gene *PTEN*

34900 Síndrome de Sotos: gene *NSD1*

34900 Síndrome de Weill-Marchesani (AD): gene *FBN1*

34900 Acrodisostose: gene *PRKAR1A* (exão 11)

34900 Acrodisostose: gene *PRKAR1A*

34900 Complexo de Carney: gene *PRKAR1A*

34900 Displasia óssea: gene *FGFR3*

34509 Acondroplasia nível I: gene *FGFR3* (p.G380R)

34512 Acondroplasia nível II: gene *FGFR3* (p.G380R e p.G375C)

34900 Hipocondroplasia: gene *FGFR3* (exões 13 e 15)

34900 Craniosinostose tipo Muenke: gene *FGFR3* (p.P250R)

34900 Displasia tanatofórica: gene *FGFR3*

34900 Doença de Querubismo: gene *SH3BP2*

34900 Displasia cleidocraniana: gene *RUNX2*

34900 Osteogenesis Imperfecta: genes *COL1A1* e *COL1A2*

34900 Osteopetrose: gene *CLCN7*

34900 Osteoporose: gene *LRP5*

34900 Pseudocondroplasia: gene *COMP*

34900 Raquitismo hipofosfatémico: gene *FGF23*

34900 Síndrome de Apert: gene *FGFR2*

34900 Síndrome de Bardet-Biedl: gene *TMEM67*

34900 Síndrome de Costello: gene *HRAS* (exão 2)

34900 Síndrome de Crouzon: gene *FGFR2*

34900 Síndrome de facioaudiosinfalangismo: gene *NOG*

34900 Síndrome de Jackson-Weiss: gene *FGFR2*

34900 Síndrome de Pfeiffer: gene *FGFR2*

34900 Síndrome de Saethre-Chotzen: gene *TWIST1*

34900 Síndrome de Smith-McCort: gene *DYM*

34900 Síndrome de Werner: gene *WRN*

34900 Pesquisa de mutações no gene *TP63*

PNEUMOLOGIA

34335 Fibrose quística (mucoviscidose): gene *CFTR* - caso índice, nível 1

34341 Fibrose quística (mucoviscidose): gene *CFTR* - estudo de familiar

36180 Fibrose quística: gene *CFTR*

34900 Hipertensão pulmonar: gene *BMPR2*

OUTROS*

34201 Extracção de ADN

O ¹Se 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.