



Licença de Funcionamento do Ministério da Saúde

nº 00075 L/2007

# **Manual de Colheitas e Recepção de Amostras**

Tel. 21 799 95 01

Fax 21 799 95 00

[www.genomed.pt](http://www.genomed.pt)

[genomed@genomed.pt](mailto:genomed@genomed.pt)

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

## ÍNDICE

### ASPECTOS GERAIS

Pág. 2

### TESTES POR ESPECIALIDADE MÉDICA:

CARDIOLOGIA	Pág. 4
DERMATOLOGIA	Pág. 6
DOENÇAS DO SISTEMA IMUNITÁRIO	Pág. 7
DOENÇAS METABÓLICAS	Pág. 8
ENDOCRINOLOGIA	Pág. 9
FARMACOGENÉTICA	Pág. 10
GASTROENTEROLOGIA	Pág. 11
GINECOLOGIA/OBSTETRÍCIA	Pág. 12
HEMATOLOGIA/HEMATO-ONCOLOGIA	Pág. 13
NEFROLOGIA	Pág. 18
NEUROLOGIA	Pág. 20
OFTALMOLOGIA	Pág. 23
ONCOLOGIA	Pág. 24
OTORRINOLARINGOLOGIA	Pág. 27
PEDIATRIA	Pág. 28
PNEUMOLOGIA	Pág. 29
TESTES DE PATERNIDADE E GENEALOGIAS	Pág. 29
VÁRIOS	Pág. 29
<b>LEGENDA PARA TIPO DE AMOSTRA E CONDIÇÕES DE ARMAZENAMENTO E TRANSPORTE</b>	Pág. 30

A GenoMed está licenciada pela Direcção Geral de Saúde para as valências de Patologia Molecular e Genética (Licença n.º 0075L/2007).



## ASPECTOS GERAIS

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

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

## CONTROLO DOCUMENTAL

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

## ASPECTOS TÉCNICOS

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

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

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

## ACONDICIONAMENTO DAS AMOSTRAS, TRANSPORTE E SEGURANÇA

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

Estão previstos 3 tipos principais de conservação:

Temperatura ambiente - conservação entre 15 e 25°C

Refrigerado - conservação entre 2 e 10°C

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

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

## COLHEITA / RECEPÇÃO DE AMOSTRAS

A receção de amostras realiza-se de 2ª a 6ª feira, entre as 9:00 e as 17:00, com exceção das amostras para testes de hemato-oncologia que será de 2ª a 5ª feira, entre as 9:00 e as 17:00 e sexta-feira e vésperas de feriado das 9:00 às 14:00. A GenoMed pode realizar recolha de amostras, em casos pré-acordados e especialmente definidos, desde que seja antecipadamente informada, das 9:00 às 14:00.

As colheitas efectuadas nas instalações da GenoMed não exigem jejum nem qualquer outra preparação prévia e realizam-se, mediante marcação prévia, às 2ª feiras das 9:30 às 13:00.

## ABREVIATURAS E SIGLAS UTILIZADAS

ADN	Ácido desoxirribonucleico	PCR	Polimerase chain reaction
ELISA	Ensaio imunoenzimático	RFLP	Restriction fragment length polymorphism
FISH	Fluorescence in situ hybridization	RT-PCR	Reverse transcriptase - PCR
LCR	Líquido cefaloraquidiano	STR	Short tandem repeat
NA	Não aplicável	TA	Temperatura ambiente
Lab	Laboratório	MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification

## **CRITÉRIOS DE REJEIÇÃO DE AMOSTRAS**

A aceitação da amostra poderá ficar condicionada de acordo com os critérios de rejeição de amostras que se seguem:

- Ausência de identificação da amostra
- Ausência de correspondência entre a identificação da amostra e a identificação que consta na requisição
- Ausência de requisição ou de outra informação que permita saber qual a proveniência da amostra e/ou o médico requisitante
- Não cumprimento das condições estabelecidas no Manual de Colheitas, no que se refere ao tipo de amostra, tubo de colheita utilizado e condições de armazenamento e transporte
- Tubo/contentor da amostra partido, aberto, com amostra derramada ou sujo/contaminado com amostra biológica no exterior
- Amostra de esfregaço bucal com evidência de sangue
- Amostra de saliva contendo vestígios de alimentos
- Amostra de saliva que apresente coloração óbvia - esta deve apresentar um aspecto incolor e translúcido
- Ausência do preenchimento dos campos respeitantes ao “Consentimento Informado”

Embora constituam critérios gerais de rejeição de amostras, todos os casos deverão ser previamente analisados antes da tomada da decisão final acerca da aceitação da amostra, sendo dado conhecimento a quem solicitou o teste que a aceitação da amostra ficará condicionada a aprovação que qualquer irregularidade será comunicada no prazo de 1 dia útil.

Durante a recolha de amostras podem surgir situações como as anteriormente referidas e em que o(a) funcionário(a) do serviço/enfermeiro/médico assume a responsabilidade pela amostra, respectiva identificação e requisição com o(s) teste(s) pedido(s). Nestas situações é preenchida uma declaração de responsabilização com a descrição da ocorrência e com todos os dados relevantes. Esta declaração é assinada por quem efectua a recolha e por quem se responsabiliza pela amostra, sendo uma cópia deixada no serviço. A GenoMed analisa a situação descrita na declaração e contacta o médico requisitante para que se decida o que fazer.

No caso de as amostras não estarem acompanhadas do Termo de Responsabilidade, original ou cópia, estas serão recolhidas/aceites e será emitida uma informação ao médico requisitante a dar conta desta situação e a amostra apenas será pré-processada para evitar que se degrade, ficando armazenada em condições de termoestabilização adequadas até que o respectivo termo de responsabilidade seja emitido e entregue na GenoMed.

## **Relatórios dos testes laboratoriais**

Está prevista a emissão de relatórios provisórios em situações em que haja necessidade de emitir o relatório com algum grau de urgência, sendo posteriormente emitido e entregue o relatório final.

Quando não for possível respeitar o prazo de entrega dos resultados, e sempre que se justifique, o cliente será avisado sendo informado do novo prazo previsto.

## Cardiologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Aneurisma/Dissecção da aorta torácica - pesquisa de mutações no gene ACTA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Arritmias cardíacas: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034727	Doença de Fabry - pesquisa de mutações no gene GLA - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doenças da aorta/tecido conjuntivo: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	4 a 5 meses	DGF-01
SNS034900	Doenças da aorta/tecido conjuntivo: painel de genes por NGS (painel básico)	NGS	4 a 5 meses	DGF-01
SNS034900	Genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)	PCR	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipertensão arterial pulmonar hereditária: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipertensão monogénica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Linfedema hereditário tipo I (Doença de Milroy) - pesquisa de mutações no gene FLT4 (VEGFR-3)	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocárdio não-compactado/Síndrome de Barth - pesquisa de mutações no gene TAZ (G4.5)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocárdio não-compactado: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia arritmogénica: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene ACTC1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034666	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036352	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene MYH7 - caso índice	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036353	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene TNNT2 - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações no gene TPM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia dilatada - pesquisa de mutações nos genes MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia dilatada: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia dilatada: painel de genes por NGS (painel básico)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia e arritmia: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene ACTC1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene CSRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene FHL1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036351	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYBPC3 - caso índice	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036352	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYH7 - caso índice	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYL2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene MYL3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036354	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TNNI3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036353	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TNNT2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene TPM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica: painel de genes por NGS (genes sarcómicos)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Cardiologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Miocardiopatia hipertrófica: painel de genes por NGS (painel básico)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miocardiopatias: painel de genes por NGS	NGS	4 a 5 meses	DGF-01
SNS034900	Morte súbita: painel de genes por NGS	NGS		
SNS034900	Patologias da aorta: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Brugada - pesquisa de mutações no gene SCN5A, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Brugada: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de distiquiase-linfedema - pesquisa de mutações no gene FOXC2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Ehlers-Danlos, forma clássica - pesquisa de mutações no gene COL5A1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular - pesquisa de mutações no gene COL3A1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Ehlers-Danlos: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Loey-Dietz - pesquisa de mutações no gene TGFBR1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Loey-Dietz - pesquisa de mutações no gene TGFBR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Marfan - pesquisa de mutações no gene FBN1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Marfan e Marfan-like: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT longo - pesquisa de mutações nos genes KCNQ1, KCNH2 e SCN5A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo (LQT1) - pesquisa de mutações no gene KCNQ1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo (LQT2) - pesquisa de mutações no gene KCNH2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo (LQT3) - pesquisa de mutações no gene SCN5A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo (LQT5) - pesquisa de mutações no gene KCNE1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome do QT Longo: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Dermatologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Cútis laxa: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Dermatoses pigmentares reticuladas: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Disqueratose congénita: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Darier - pesquisa de mutações no gene ATP2A2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Galli-Galli: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Epidermólise bolhosa simples - pesquisa de mutações no gene KRT5	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Epidermólise bolhosa: gene COL7A1, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Epidermólise bolhosa: painel de genes por NGS (painel básico)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Ictiose - pesquisa das mutações p.R501* e c.2282del4 no gene FLG	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 1 - pesquisa de grandes rearranjos no gene NF1	MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 1 - pesquisa de mutações e grandes rearranjos no gene NF1	NGS + MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 1 - pesquisa de mutações no gene NF1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 2 - pesquisa de grandes rearranjos no gene NF2	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 2 - pesquisa de mutações e grandes rearranjos no gene NF2	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Neurofibromatose tipo 2 - pesquisa de mutações no gene NF2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteoartropatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene HPGD	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteoartropatia hipertrófica - pesquisa de mutações no gene SLCO2A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Proteinose lipídica - pesquisa de mutações no gene ECM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Psoríase pustular generalizada - pesquisa de mutações no gene IL36RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Queratodermia palmoplantar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Queratodermia punctata - pesquisa de mutações no gene AAGAB	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036285	Síndrome de Gorlin - pesquisa de mutações no gene PTCH1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Rothmund-Thomson: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Susceptibilidade à psoríase tipo 2 - pesquisa de mutações no gene CARD14	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01

## Doenças do Sistema Imunitário

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	CAPS (síndrome periódica associada à criopirina) - pesquisa de mutações no gene NLRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência de IL1RN (DIRA) - pesquisa de mutações no gene IL1RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência de IL36RN (DITRA) - pesquisa de mutações no gene IL36RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em mevalonato cinase - pesquisa de mutações no gene MVK	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença inflamatória intestinal: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença intersticial auto-imune pulmonar, articular e renal - pesquisa de mutações no gene COPA	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doenças auto-inflamatórias: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Febre mediterrânica familiar - pesquisa de mutações no gene MEFV	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Febre mediterrânica familiar - pesquisa de mutações no gene MEFV (exões 2, 3 e 10)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Febres recorrentes: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene IL2RG	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene IL7R	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiência severa combinada - pesquisa de mutações no gene RAG1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Imunodeficiências primárias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neutropénia congénita familiar - pesquisa de mutações no gene ELANE (ELA2)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene STAT1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Poliartrite nodosa - pesquisa de mutações no gene ADA2 (CECR1)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome auto-inflamatória familiar, Behcet-like - pesquisa de mutações no gene TNFAIP3	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Blau - pesquisa de mutações no gene NOD2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Emberger: gene GATA2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de hiper IgE autossómico dominante - pesquisa de mutações no gene STAT3	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de hiper-IgE - pesquisa de mutações no gene DOCK8	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Majeed - pesquisa de mutações no gene LPIN2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Muckle-Wells - pesquisa de mutações no gene NLRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de PAPA - pesquisa de mutações no gene PSTPIP1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome febril periódica autossómica dominante (TRAPS) - pesquisa de mutações no gene TNFRSF1A	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome linfoproliferativa autoimune (ALPS) - pesquisa de mutações no gene FAS	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome linfoproliferativa autoimune (ALPS): painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Via alterna do complemento: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01



## Doenças Metabólicas

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Abetalipoproteinemia - pesquisa de mutações no gene MTP	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Acidúria D2-hidroxiglutarica: gene D2HGDH	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Acidúria metilmalónica - pesquisa de mutações no gene MUT	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Acidúria metilmalónica com homocistinúria tipo cblD - pesquisa de mutações no gene MMADHC	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cblC - pesquisa de mutações no gene MMACHC	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Adenoma pituitário isolado familiar - pesquisa de mutações no gene AIP, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Alcaptonúria - pesquisa de mutações no gene HGD, com pesquisa de CNVs.	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Ataxia episódica tipo 2: gene CACNA1A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Défice de alpha-L-iduronidase: gene IDUA, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036331	Défice de guanidinoacetato metiltransferase - pesquisa de mutações no gene GAMT - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036332	Défice de transporte da creatina - pesquisa de mutações no gene SLC6A8 - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036108	Défice primário de carnitina - pesquisa de mutações no gene SLC22A5 (OCTN2) - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência de ornitina transcarbamilase - pesquisa de mutações e grandes rearranjos no gene OTC	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência em apolipoproteína B - pesquisa de mutações no gene APOB	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034483	Deficiência em glicose-6-fosfato desidrogenase - pesquisa de mutações no gene G6PD - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034484	Deficiência em glicose-6-fosfato-desidrogenase - pesquisa de mutações no gene G6PD - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em lecitina-colesterol aciltransferase - pesquisa de mutações no gene LCAT	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em liase (HMG-CoA): gene HMGCL	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Dislipidemia/Hipercolesterolemia familiar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença congénita da glicosilação tipo Ia - pesquisa de mutações no gene PMM2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de McArdle: gene PYGM	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de McArdle: gene PYGM, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doenças mitocondriais: painel de genes nucleares por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Fenilcetonúria - pesquisa de mutações no gene PAH	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034742	Glicogenose tipo Ia - pesquisa de mutações no gene G6PC - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034743	Glicogenose tipo Ia - pesquisa de mutações no gene G6PC - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034744	Glicogenose tipo Ib/lc - pesquisa de mutações no gene G6PT1 - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036345	Glicogenose tipo III - pesquisa de mutações no gene AGL - caso índice	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034747	Glicogenose tipo III - pesquisa de mutações no gene AGL - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Glicogenoses: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Halitose extra-oral: gene SELENBP1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipercolesterolemia - pesquisa das mutações Arg3500Gln e Arg3531Cys no gene APOB	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036169	Hipercolesterolemia familiar clássica - pesquisa de mutações no gene LDLR - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01

## Doenças Metabólicas

<b>Código SNS</b>	<b>Designação do Teste</b>	<b>Metodologia</b>	<b>Tempo de Resposta</b>	<b>Código de Amostra, Armazenamento e Transporte</b>
SNS034900	Hiperglicinemias não-cetóticas - pesquisa de mutações nos genes GLDC e AMT	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Homocistinúria clássica - pesquisa de mutações no gene CBS	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036205	Homocistinúria por défice de remetilação - pesquisa de mutações no gene MTHFR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Intolerância às proteínas com lisinúria - pesquisa de mutações no gene SLC7A7	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Leucodistrofias: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de défice de GLUT1: gene SLC2A1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Xantínúria tipo I: gene XDH	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Endocrinologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Deficiência em 17-alfa-hidroxilase - pesquisa de mutações no gene CYP17A1	Sequenciação	6 a 8 semanas	DGF-01
SNS036113	Deficiência em 21-hidroxilase - pesquisa de mutações no gene CYP21A2 - caso índice	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência hormonal hipofisária combinada - pesquisa de mutações no gene PROP1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência no receptor da vitamina D - pesquisa de mutações no gene VDR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036197	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar/Hiperparatireoidismo neonatal severo - pesquisa de mutações no gene CASR - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036198	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar/Hiperparatireoidismo neonatal severo - pesquisa de mutações no gene CASR - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipertireoidismo não auto-imune - pesquisa de mutações no gene TSHR	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipogonadismo hipogonadotrófico/Pseudo-hermafroditismo com hipoplasia das células de Leydig: gene LHCGR, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034563	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann) - pesquisa de mutações no gene ANOS1 (KAL1) - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034565	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann) - pesquisa de mutações no gene ANOS1 (KAL1) - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipomagnesémia: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	MODY: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	MODY1 - pesquisa de mutações no gene HNF4A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	MODY2 - pesquisa de mutações no gene GCK	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	MODY3 - pesquisa de mutações no gene HNF1A	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais - pesquisa de grandes rearranjos no gene HNF1B	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais - pesquisa de mutações no gene HNF1B - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Obesidade não sindrômica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Obesidade: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Osteodistrofia hereditária de Albright (pseudo-hipoparatiroidismo tipo 1A) - pesquisa de mutações, alterações de metilação e grandes rearranjos no gene GNAS	Sequenciação + MLPA	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Pseudo-hipoadosteronismo tipo 2: genes CUL3, KLHL3, WNK1 e WNK4	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Puberdade Precoce: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034869	Resistência à hormona tiroideia - pesquisa de mutações no gene THRB - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Resistência à insulina: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Barakat - pesquisa de mutações no gene GATA3	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034864	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares - pesquisa de mutações no gene CDC73 (HRPT2) - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034865	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares - pesquisa de mutações no gene HRPT2 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de McCune-Albright/Displasia fibrosa - pesquisa de mutações no gene GNAS (codões R201 e Q227)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

## Endocrinologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Síndrome de Rokitansky - pesquisa de mutações no gene WNT4	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01

## Farmacogenética

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase - pesquisa das variantes c.1236G>A, c.1679T>G, c.1905+1G>A e c.2846A>T no gene DPYD	Sequenciação	1 a 2 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em dihidropirimidina desidrogenase - pesquisa de mutações no gene DPYD, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Deficiência na pseudocolinesterase - pesquisa de mutações no gene BCHE	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP1A2 (*1C, *1F)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C19 (*2)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C9 (*2, *3)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2C9 (*2, *3), CYP2C19 (*2), CYP2D6 (*2N, *3, *4, *5, *6, *9, *10, *41) e CYP3A4 (*1B)	PCR-RFLP + Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP2D6 (*2N, *3, *4, *5, *6, *9, *10, *41)	LR-PCR, Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem do P450: CYP3A4 (*1B)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036270	Sensibilidade/Resistência à varfarina - pesquisa da variante c.-1639G>A no gene VKORC1	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036269	Sensibilidade/Resistência à varfarina - pesquisa dos alelos CYP2C9*2 e CYP2C9*3	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Sensibilidade/Resistência à varfarina: CYP2C9 (*2, *3) e VKORC1 (c.-1639G>A)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	DGF-01

## Gastroenterologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC1 e PFIC1) - pesquisa de mutações no gene ATP8B1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC2 e PFIC2) - pesquisa de mutações no gene ABCB11	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase intra-hepática familiar (PFIC3) - pesquisa de mutações no gene ABCB4, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase intra-hepática familiar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestase neonatal intra-hepática: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Colestases: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Coproporfíria hereditária - pesquisa de mutações no gene CPOX	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em alfa-1 antitripsina - pesquisa de mutações no gene SERPINA1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em alfa-1 antitripsina - pesquisa dos alelos PI*S e PI*Z no gene SERPINA1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Wilson - pesquisa de grandes rearranjos no gene ATP7B	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Wilson - pesquisa de mutações no gene ATP7B	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Genotipagem da interleucina 28B (rs12969860) no gene IFNL3	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034493	Hemocromatose hereditária - pesquisa das mutações H63D e C282Y no gene HFE - caso índice ou familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036190	Hemocromatose hereditária - pesquisa das mutações H63D, S65C e C282Y no gene HFE	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Hemocromatose hereditária - pesquisa de mutações no gene HFE	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hemocromatose: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Lipodistrofia congénita - pesquisa de mutações no gene BSCL2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036277	Lipodistrofia congénita generalizada - pesquisa de mutações no gene AGPAT2 - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036224	Lipodistrofia familiar parcial tipo 2 (tipo Dunnigan) - pesquisa de mutações no gene LMNA - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Lipodistrofia familiar parcial tipo 3 - pesquisa de mutações no gene PPARC	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Pancreatite hereditária: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de grandes rearranjos no gene HFE	MLPA	4 semanas	DGF-01
SNS034900	Porfíria aguda intermitente - pesquisa de mutações no gene HMBS	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Porfíria cutânea tarda - pesquisa de mutações no gene UROD	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Porfíria variegata - pesquisa de mutações no gene PPOX	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Porfirias hereditárias: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034835	Síndrome de Crigler-Najjar - pesquisa de mutações no gene UGT1A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034837	Síndrome de Gilbert - pesquisa de duplicação [TA] no gene UGT1A1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Gilbert - pesquisa de grandes rearranjos no gene UGT1A1	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034838	Síndrome de Gilbert - pesquisa de mutações no gene UGT1A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01

## Ginecologia/Obstetria

<b>Código SNS</b>	<b>Designação do Teste</b>	<b>Metodologia</b>	<b>Tempo de Resposta</b>	<b>Código de Amostra, Armazenamento e Transporte</b>
SNS031760	VPH - genotipagem do vírus do papiloma humano de alto risco	PCR em tempo real	5 a 10 dias	TS-05

## Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036168	Análise mutacional dos genes IGHV	Sequenciação	15 a 20 dias	HO-02
SNS034100	Cariótipo na medula óssea, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-03
SNS034085	Cariótipo na pele e outros tecidos sólidos, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-03
SNS034075	Cariótipo no sangue periférico, incluindo cultura	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias	CT-04
SNS034025	Cultura celular em medula óssea	Cultura celular	-	CT-03
SNS034301	Deficiência em antitrombina III - pesquisa de mutações no gene SERPINC1 - caso index	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034310	Deficiência em factor VII - pesquisa de mutações no gene F7 - caso index	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em factor XII - pesquisa da variante C46T no gene F12	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em factor XIII - pesquisa de mutações no gene F13A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Deficiência em factor XIII - pesquisa de mutações no gene F13B	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034305	Deficiência em proteína S - pesquisa de mutações no gene PROS1 - caso index	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de von Willebrand tipo 1, 2 e 3 - pesquisa de mutações no gene VWF	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de von Willebrand tipo 2A, 2B, 2M - pesquisa de mutações no gene VWF (exão 28)	Sequenciação	4 semanas	DGF-01
SNS034325	Drepanocitose/Beta-talassémia - pesquisa de mutações no gene HBB	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Estado Mutacional IGHv (NGS)	NGS	15 a 20 dias	HO-02
SNS034900	Estudo de clonalidade B - IGH	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade B - IGK	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade T - TCRB	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de clonalidade T - TCRG	PCR	15 a 20 dias	HO-03
SNS034900	Estudo de marcadores moleculares em amostras pós-transplante (Quimerismo)	Análise de fragmentos	5 a 10 dias	HO-04
SNS034900	Estudo de marcadores moleculares em amostras pré-transplante (Quimerismo)	Análise de fragmentos	5 a 10 dias	HO-04
SNS034497	Estudo de trombofilias: F2, F5, MTHFR e PAI1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Estudo do gene KIT por NGS	NGS	15 a 20 dias	HO-02
SNS034900	Estudo do gene TP53 em Leucemia Linfocítica Crónica por NGS	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS036213	Leucemia Linfocítica Crónica - Painel 1: 13q-, 11q-, 17p-, +12, IgH	FISH	5 a 10 dias	CT-01
7x SNS034156	Leucemia Linfocítica Crónica - Painel 2: -6q-, 13q- (D13S319 e D13S25), 11q-, 17p-, +12, IgH	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS036229	Mieloma Múltiplo - Painel 1: 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16)	FISH	15 a 20 dias	CT-05
7x SNS034156	Mieloma Múltiplo - Painel 2: 13q-, t(4;14), t(14;16), 17p-, t(11;14), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias	CT-05
4x SNS034156	Mieloma Múltiplo - Painel 3: 17p-, t(14;16), t(4;14), 1q+	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de amplificações em 1q21	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de aneuploidias 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de deleção 13q14.3 D13S319	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de deleção do gene TP53 (17p13)	FISH	15 a 20 dias	CT-05

## Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1-XT	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de t(14;16)(q32;q23) IgH/MAF	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034156	Mieloma Múltiplo - Pesquisa de t(4;14)(p16;q32) IgH/FGFR3	FISH	15 a 20 dias	CT-05
SNS034900	Mutações CSF3R (NGS)	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS036220	Mutações de resistência no gene BCR-ABL1 (aminoácidos 237 a 486)	Sequenciação	10 a 15 dias	HO-01
SNS034900	Mutações EPOR	PCR e Sanger	15 a 20 dias	HO-02
SNS034900	Mutações SF3B1	PCR e Sanger	15 a 20 dias	HO-02
SNS034900	Mutações SF3B1 (NGS)	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de 30 genes mielóides por NGS	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Leucemia Mielóide Aguda por NGS	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Leucemia Mielomonocítica Crónica (LMMC) Juvenil por NGS	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Leucemia Mielomonocítica Crónica (LMMC) por NGS	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Neoplasmas Mieloproliferativos por NGS - Painel 1	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Síndromes Mielodisplásicas - painel 1	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS034900	Painel de genes para estudo de Síndromes Mielodisplásicas - painel 2	NGS	4 a 6 semanas	HO-02
SNS036314	Pesquisa da mutação BRAF V600E	PCR alelo específico	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa da mutação JAK2 V617F	PCR-ARMS	5 a 10 dias	HO-02
SNS034847	Pesquisa da mutação KIT D816V	PCR alelo específico	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa da mutação MYD88 L265P	PCR alelo específico	5 a 10 dias	HO-02
SNS034156	Pesquisa de deleção 11q22.3 (ATM)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 13q14.3 (D13S25)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 13q14.3 (D13S319)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 20q12	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 5q31	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 5q33-34	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 6q21	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção 7q31	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de deleção do gene TP53 (17p13)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034570	Pesquisa de gene de fusão BCL1-IgH - t(11;14) (q13;q32)	PCR	10 a 15 dias	HO-03
SNS034570	Pesquisa de gene de fusão BCL2-IgH - t(14;18) (q32;q21)	PCR	10 a 15 dias	HO-03
SNS036214	Pesquisa de mutação no gene FLT3 (ITD e D835)	PCR, RFLP e análise de fragmentos	3 a 8 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de Mutações de resistência BCR-ABL1 por NGS	NGS	15 a 20 dias	HO-01
SNS036245	Pesquisa de mutações MPL W515L/K	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02



## Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene ASXL1 (exão 13)	Sequenciação	10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CALR (exão 9)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CEBPA	Sequenciação	45 a 60 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene CXCR4 (domínio c-terminal)	Sequenciação	20 a 25 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH1 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene IDH2 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS036251	Pesquisa de mutações no gene JAK2 (exão 12)	Sequenciação	5 a 10 dias	HO-02
SNS036215	Pesquisa de mutações no gene NPM1	PCR e análise de fragmentos	5 a 10 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene PTPN11 (exões 3, 8 e 13)	Sequenciação	10 a 15 dias	HO-02
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TP53	Sequenciação	15 a 20 dias	HO-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do CFBF inv(16)/t(16;16)(p13;q22)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23) em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27) em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene FGFR1 (8p11)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene IGH (14q32)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene IGH (14q32) em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene KMT2A (11q23)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene MYC (8q24)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de rearranjos do gene MYC (8q24) em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene PDGFRB (5q32-q33)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de rearranjos do gene RARA (17q21)	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1 em amostras de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2 em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/MALT1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/MALT1 em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS034156	Pesquisa de t(15;17)(q22;q21) PML/RARA	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS031710	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02

## Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034156	Pesquisa de t(8;21)(q22;q22) ETO/AML1	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de t(9;22)(q34;q11.2) BCR/ABL	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034418	Pesquisa de transcrito de fusão E2A-PBX1 - t(1;19)(q23;p13)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034412	Pesquisa de transcritos de fusão AML1-ETO - t(8;21)(q22;q22)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034403	Pesquisa de transcritos de fusão BCR-ABL1 - t(9;22)(q34;q11)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034584	Pesquisa de transcritos de fusão CBFb-MYH11 - inv(16)(p13;q22)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS036300	Pesquisa de transcritos de fusão FIP1L1-PDGFR ALFA - del(4)(q12;q12)	RT-PCR	10 dias	HO-01
SNS036209	Pesquisa de transcritos de fusão MLL-AF4 - t(4;11)(q21;q23)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034409	Pesquisa de transcritos de fusão PML-RARa - t(15;17)(q22;q21)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS036210	Pesquisa de transcritos de fusão SIL-TAL1 - del(1)(p32;p32)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034622	Pesquisa de transcritos de fusão TEL-AML1 - t(12;21)(p13;q22)	RT-PCR	5 a 10 dias	HO-01
SNS034156	Pesquisa de trissomia do cromossoma 12	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa de trissomia do cromossoma 8	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034156	Pesquisa dos cromossomas sexuais X/Y	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS036219	Quantificação de transcritos de fusão t(9;22) BCR-ABL1 mbcr (p190)	PCR em tempo real	10 a 15 dias	HO-05
SNS036219	Quantificação de transcritos de fusão t(9;22) BCR-ABL1 Mbcr (p210)	PCR em tempo real	10 a 15 dias	HO-05
SNS036219	Quantificação de transcritos de fusão t(9;22) BCR-ABL1 Mbcr (p210)	PCR em tempo real	10 a 15 dias	HO-05
SNS034900	Síndrome hemofagocítica - pesquisa de mutações nos genes STXBP2, STX11, PRF1 e UNC13D	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome hemofagocítica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
3x SNS034156	Síndrome Mielodisplásico - Painel 1: 5q-, 7q-, 20q-	FISH	5 a 10 dias	CT-01
5x SNS034156	Síndrome Mielodisplásico - Painel 2: 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p-	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS036301	Síndrome Mielodisplásico - Painel 3: 5q- (5q31 e 5q33-34), 7q-, 20q-	FISH	5 a 10 dias	CT-01
SNS034900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes ACVRL1 e ENG	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu) - pesquisa de mutações no gene ACVRL1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu) - pesquisa de mutações no gene ENG	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu) - pesquisa de mutações no gene SMAD4	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações no gene ITGA2B	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações no gene ITGB3	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Trombastenia de Glanzmann - pesquisa de mutações nos genes ITGA2B e ITGB3	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Hematologia / Hemato-Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034364	Trombose, factor genético predisponente - inibidor do activador do plasminogénio 1 (PAI1) - pesquisa da variante PAI1 4G	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034367	Trombose, factor genético predisponente - metileno-tetra-hidrofolato redutase - pesquisa das variantes 677T e 1298C no gene MTHFR	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034361	Trombose, factor genético predisponente - pesquisa do factor V de Leiden	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034370	Trombose, factor genético predisponente - protrombina - pesquisa da variante G20210A	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

## Hematologia DGF

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Malformações vasculares e linfáticas: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Púrpura trombocitopénica trombótica: gene ADAMTS13, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Nefrologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Acidose tubular renal - pesquisa de mutações no gene SLC4A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Acidose tubular renal: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036564	Cistinose - pesquisa de mutações no gene CTNS - caso index	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Cistinúria - pesquisa de mutações nos genes SLC3A1 e SLC7A9	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Diabetes insipidus, forma renal - pesquisa de mutações no gene AVPR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Disgenésia tubular renal - pesquisa de mutações no gene ACE	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Disgenésia tubular renal - pesquisa de mutações no gene REN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença renal crónica no jovem: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal medular quística tipo 1 - pesquisa de inserção de citosina no gene MUC1	Análise de fragmentos	6 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal medular quística tipo 2 - pesquisa de mutações no gene UMOD	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença renal poliquística autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene PKD1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal poliquística autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene PKD2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal poliquística autossómica recessiva - pesquisa de mutações no gene PKHD1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal poliquística: painel de genes por NGS (painel alargado), com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença renal poliquística: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Glicosúria renal familiar - pesquisa de mutações no gene SLC5A2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Glicosúria renal familiar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo II - pesquisa de mutações no gene GNA11	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo III - pesquisa de mutações no gene AP2S1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hiperoxalúria primária: genes AGXT, GRHPR, HOGA1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hiperoxalúria tipo 1 - pesquisa de mutações no gene AGXT	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Hiperoxalúria tipo 2 - pesquisa de mutações no gene GRHPR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipocalcemia autossómica dominante - pesquisa de mutações no gene CASR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipocalcemia autossómica dominante com síndrome de Bartter - pesquisa de mutações no gene CASR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Litíase renal: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Nefrite intersticial autossómica dominante: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Nefronoftise: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Nefropatia hiperuricémica familiar juvenil tipo 2 - pesquisa de mutações no gene REN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alport - pesquisa de mutações nos genes COL4A3, COL4A4, COL4A5 e COL4A6	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alport ligado ao X: gene COL4A5, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 1 - pesquisa de mutações no gene SLC12A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 2 - pesquisa de mutações no gene KCNJ1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bartter tipo 3 - pesquisa de mutações no gene CLCNKB	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01

## Nefrologia

<b>Código SNS</b>	<b>Designação do Teste</b>	<b>Metodologia</b>	<b>Tempo de Resposta</b>	<b>Código de Amostra, Armazenamento e Transporte</b>
SNS034900	Síndrome de Gitelman - pesquisa de mutações no gene SLC12A3, com pesquisa de CNVs	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Liddle - pesquisa de mutações nos genes SCNN1B e SCNN1G	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrogénico de antidiurese inapropriada (NSIAD) - pesquisa de mutações no gene AVPR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene NPHS1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene NPHS2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene PLCE1	Sequenciação	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica - pesquisa de mutações no gene WT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica/Síndrome de Pierson - pesquisa de mutações no gene LAMB2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome nefrótica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndromes de Bartter e Gitelman: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Tubulopatias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Amiotrofia neurálgica hereditária - pesquisa de mutações no gene SEPTIN9	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Angiopatia amiloide familiar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Ataxia com deficiência em vitamina E - pesquisa de mutações no gene TTPA	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Ataxia de Friedreich - pesquisa da expansão GAA no gene FXN	Análise de fragmentos	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Ataxias espinocerebelosas - SCA 1, 2, 6, 7, 8 e 10	Análise de fragmentos	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Ataxias recessivas: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Ataxias: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Atrofia muscular espinhal - pesquisa de grandes rearranjos nos genes SMN1 e SMN2	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Atrofia muscular espinhal: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	CADASIL - pesquisa de mutações no gene NOTCH3 (exões 2 a 6 e 11)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	CADASIL - pesquisa de mutações no gene NOTCH3, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	CARASIL - pesquisa de mutações no gene HTRA1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Cavernomas cerebrais múltiplos: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Coreia-acantocitose - pesquisa de mutações no gene VPS13A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036096	Défice de GTP-ciclohidrolase (Distonia que responde à L-Dopa) - pesquisa de mutações no gene GCH1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência com corpos de Lewy - pesquisa de mutações no gene SNCA	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene CHMP2B	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene GRN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene MAPT (exões 1 e 9 a 13)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Demência frontotemporal - pesquisa de mutações nos genes MAPT (exões 1 e 9 a 13) e GRN	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Distonias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034673	Distrofia das cinturas tipo 2A - pesquisa de mutações no gene CAPN3 - caso index	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034795	Distrofia muscular congénita (MDC1A) - pesquisa de mutações no gene LAMA2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Distrofia muscular das cinturas: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações no gene APP (exões 16 e 17)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações no gene PSEN1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações no gene PSEN2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar - pesquisa de mutações nos genes PSEN1, PSEN2 e APP (exões 16 e 17)	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar e Demência frontotemporal: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Alzheimer familiar: genotipagem da APOE	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao cromossoma X - pesquisa de mutações no gene GJB1 (conexina 32)	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A - pesquisa de duplicação na região do gene PMP22 (17p12)	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A e 1E - pesquisa de mutações no gene PMP22 (dup.17 e sequenciação)	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01

## Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B - pesquisa de mutações no gene MPZ	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E - pesquisa de mutações no gene PMP22	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B - pesquisa de mutações no gene RAB7A	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034329	Doença de Creutzfeldt-Jacob - pesquisa de mutações no gene PRNP - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Huntington - pesquisa da expansão CAG no gene HTT	Análise de fragmentos	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Kennedy - pesquisa do número de repetições CAG no exão 1 do gene AR	Análise de fragmentos	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Machado-Joseph - pesquisa da expansão CAG no gene ATXN3	Análise de fragmentos	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Moyamoya - pesquisa de mutações no gene ACTA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Moyamoya - pesquisa de mutações no gene RNF213 (exões 44 a 47, 58 e 61)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Moyamoya: genes ACTA2, GUCY1A3, RNF213	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK1 e PARK2) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes SNCA e PRKN	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK1) - pesquisa de mutações no gene SNCA	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK1, 2 e 8) - pesquisa de grandes rearranjos nos genes SNCA, PRKN e LRRK2 - caso índice	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK2) - pesquisa de mutações no gene PRKN	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK6) - pesquisa de mutações no gene PINK1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK8) - pesquisa de mutações no gene LRRK2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson (PARK8) - pesquisa de mutações no gene LRRK2 (exões 31, 34, 35, 41 e 48)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Parkinson: painel de genes por NGS (painel básico), com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doenças do tecido conjuntivo: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doenças neuromusculares e musculares: painel de genes por NGS	NGS	4 a 5 meses	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca hemiplégica familiar tipo 1 - pesquisa de mutações no gene CACNA1A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca hemiplégica familiar tipo 2 - pesquisa de mutações no gene ATP1A2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Enxaqueca: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036158	Epilepsia generalizada com convulsões febris "plus" - pesquisa de mutações no gene SCN1A	Sequenciação	8 a 12 semanas	DGF-01
SNS034900	Epilepsia noturna do lobo frontal: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica - pesquisa de mutações no gene SETX	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica - pesquisa de mutações no gene SOD1	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/Demência frontotemporal - pesquisa da expansão GGGGCC no gene C9orf72	Análise de fragmentos	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene FUS	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene TARDBP	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01

## Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica/Demência frontotemporal - pesquisa de mutações no gene VCP	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Esclerose lateral amiotrófica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Esclerose tuberosa - pesquisa de mutações nos genes TSC1 e TSC2, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Glioma familiar - pesquisa de mutações no gene POT1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Hemorragia intraventricular no periparto: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Malformação cerebral cavernosa familiar (CCM1) - pesquisa da mutação p.Gln455* no gene KRIT1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Malformação cerebral cavernosa familiar (CCM1) - pesquisa de mutações no gene KRIT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Miopatias metabólicas e Rabdomiólise: painel de genes por NGS	NGS	4 a 5 meses	DGF-01
SNS034900	Miopatias miofibrilares: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Miopatias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neurodegeneração com acumulação cerebral de ferro (NBIA): painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Neuropatia hereditária com susceptibilidade a paralisia por pressão (NHPP) - pesquisa de deleção na região do gene PMP22 (17p12)	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1A) - pesquisa de mutações no gene SPTLC1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Neuropatia sensorial e motora hereditária (HSAN1C) - pesquisa de mutações no gene SPTLC2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Paralisias periódicas: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034853	Paramiloidose familiar - pesquisa de mutações no gene TTR	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034875	Paramiloidose tipo Andrade - pesquisa da mutação p.V50M (V30M) no gene TTR	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraparesias espásticas: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Quantificação da proteína TAU, proteína TAU fosforilada e proteína beta-amilóide no LCR	CLEIA	2 a 3 meses	DGF-03
SNS034900	Síndrome de Aicardi-Goutières - pesquisa de mutações no gene RNASEH2B	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036343	Síndrome de depleção do DNA mitocondrial - forma encefalomiopática com acidúria metilmalónica ligeira - pesquisa de mutações no gene SUCLA2 - caso index	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036161	Síndrome de Dravet - pesquisa de mutações no gene SCN1A, com pesquisa de CNVs	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Fahr: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034721	Síndrome de Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite - pesquisa de mutações no gene MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C) - caso index	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034720	Síndrome de Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite - pesquisa de mutações no gene MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C) - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome MELAS - Encefalomiopatia mitocondrial - pesquisa de mutações nos genes MT-TL1 (m.3243A>G, m.3244G>A, m.3252A>G, m.3256C>T, m.3271T>C, m.3291T>C) e MT-ND5 (m.13513G>A)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034716	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclónica - pesquisa de mutações no gene MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - caso index	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034717	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclónica - pesquisa de mutações no gene MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036330	Xantomatose cerebrotendinosa - pesquisa de mutações no gene CYP27A1 - caso index	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01



## Neurologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036526	Xantomatose cerebrotendinosa - pesquisa de mutações no gene CYP27A1 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

## Oftalmologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Atrofia girata da coróide e retina com ou sem ornitinemia - pesquisa de mutações no gene OAT	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de Stargardt - pesquisa de mutações no gene ABCA4, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Glaucoma congénito primário - pesquisa de mutações no gene CYP1B1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Glaucoma de início precoce - pesquisa de mutações no gene MYOC	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034320	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie) - pesquisa de mutações no gene NDP - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034321	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie) - pesquisa de mutações no gene NDP - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Retinopatia pigmentar - pesquisa de mutações no gene RPE65	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Retinopatia pigmentar: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034712	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber - pesquisa de mutações nos genes MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C) - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034713	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber - pesquisa de mutações nos genes MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C) - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

## Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Biomarcadores para Cancro Colorrectal	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro da Bexiga	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro da Tireoide	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Cancro do Pulmão	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Biomarcadores para Tumores Sólidos por NGS	NGS	15 a 20 dias	TS-07
SNS034900	Cancro colo-rectal hereditário: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS031710	Cancro da mama - Pesquisa de amplificação do gene FGFR1 (8p12), em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS031710	Cancro da mama - Pesquisa de amplificação do gene FGFR2 (10q26), em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS034900	Cancro da mama/ovário hereditário: painel de genes por NGS, com análise de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cancro da próstata hereditário: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Cancro do pâncreas hereditário: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS031710	Cancro do pulmão - pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23) em amostras de parafina	FISH	5 a 10 dias	CT-02
SNS031710	Cancro do pulmão - pesquisa de rearranjos do gene ROS1 (6q22) em amostras de parafina	FISH	5 a 10 dias	CT-02
SNS036064	Cancro gástrico difuso hereditário (E-caderina) - pesquisa de mutações no gene CDH1	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Carcinoma medular da tireoide familiar - pesquisa de mutações no gene RET	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Estado mutacional dos genes RAS (KRAS e NRAS) e BRAF (codão Val600) em tumor	PCR em tempo real	5 dias	TS-08
SNS034900	Estado mutacional dos genes RAS (KRAS e NRAS) em tumor	PCR em tempo real	5 dias	TS-08
SNS036312	Metilação do Promotor do gene MGMT	PCR	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Metilação do promotor do gene MLH1	PCR	10 a 20 dias	TS-01
SNS034857	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1 - pesquisa de mutações no gene MEN1 - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034861	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2 - pesquisa de mutações no gene RET - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2 - pesquisa de mutações no gene RET (exões 10, 11, 13, 14, 15 e 16)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2A - pesquisa de mutações no gene RET (exões 10 e 11) - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2B - pesquisa de mutações no gene RET (exões 14, 15 e 16) - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036248	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 4 - pesquisa de mutações no gene CDKN1B - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 1 - pesquisa de mutações no gene SDHD	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 3 - pesquisa de mutações no gene SDHC	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 4 - pesquisa de mutações no gene SDHB	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Paraganglioma e feocromocitoma: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Paragangliomas familiares - pesquisa de mutações nos genes SDHD, SDHB e SDHC	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036063	Pesquisa da mutação de resistência p.(Thr790Met) no gene EGFR em DNA tumoral circulante	Digital droplet PCR	5 dias	TS-02
SNS036063	Pesquisa da mutação de resistência p.(Thr790Met) no gene EGFR em re-biopsias	Digital droplet PCR	5 dias	TS-08
SNS031710	Pesquisa de amplificação do gene Her-2/neu em amostras de parafina	FISH	5 a 10 dias	CT-02

## Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036060	Pesquisa de grandes rearranjos no gene BRCA1 - estudo de familiar	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036059	Pesquisa de grandes rearranjos nos genes BRCA1 e BRCA2 - caso index	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036060	Pesquisa de grandes rearranjos nos genes BRCA1 e BRCA2 - estudo de familiar	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034650	Pesquisa de instabilidade de Microsatélites	Análise de fragmentos	10 a 15 dias úteis	TS-06
SNS036061	Pesquisa de mutação fundadora no gene BRCA2 (insAlu) - caso index	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036062	Pesquisa de mutação fundadora no gene BRCA2 (insAlu) - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034543	Pesquisa de mutações no gene BRCA1	NGS	4 a 6 semanas	DGF-02
SNS034544	Pesquisa de mutações no gene BRCA1 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034547	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 - caso index	NGS	4 a 6 semanas	DGF-02
SNS034548	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
3x SNS034847	Pesquisa de mutações no gene KIT (exões 13, 14 e 17)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene PDGFRA (exões 12, 14 e 18)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TNFRSF10A	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TP53	Sequenciação	15 a 20 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2	NGS	4 a 6 semanas	DGF-02
SNS034900	Pesquisa de rearranjos dos genes NTRK1, NTRK2 e NTRK3 por NGS	NGS	10 a 15 dias	TS-07
SNS034900	Pesquisa de skipping do exão 14 do gene MET	PCR	5 a 10 dias	TS-04
SNS034900	Pesquisa de variantes do gene POLE (exões 9, 11, 13 e 14)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS036314	Pesquisa de variantes no gene BRAF (codão Val600)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS036063	Pesquisa de variantes no gene EGFR (exões 18, 19, 20 e 21)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-04
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene H3F3A (K27M e G34R/V)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene HIST1H3B (K27M)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene IDH1 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene IDH2 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034847	Pesquisa de variantes no gene KIT (exão 11)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
2x SNS034847	Pesquisa de variantes no gene KIT (exões 9 e 11)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
5x SNS034847	Pesquisa de variantes no gene KIT (exões 9, 11, 13, 14 e 17)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS036058	Pesquisa de variantes no gene KRAS (codões 12, 13 e 61)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene NRAS (codões 12, 13 e 61)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no gene PIK3CA	Sequenciação	15 a 20 dias úteis	TS-01
SNS034900	Pesquisa de variantes no promotor do gene TERT (C228T e C250T)	Sequenciação	5 a 10 dias	TS-01
SNS034900	Polipose adenomatosa do cólon - pesquisa de grandes rearranjos no gene MUTYH	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034633	Polipose adenomatosa do cólon nível I - pesquisa das mutações p.Y179C e p.G396D no gene MUTYH - caso index	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01

## Oncologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036264	Polipose adenomatosa do cólon nível II - pesquisa de mutações no gene MUTYH - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS036263	Polipose adenomatosa familiar - pesquisa de grandes rearranjos no gene APC	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034394	Polipose adenomatosa familiar - pesquisa de mutações no gene APC	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Birt Hogg-Dubé - pesquisa de mutações no gene FLCN	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036272	Síndrome de Cowden - pesquisa de mutações no gene PTEN - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036273	Síndrome de Cowden - pesquisa de mutações no gene PTEN - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Lynch - pesquisa de grandes rearranjos no gene MLH1	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Lynch - pesquisa de grandes rearranjos no gene MSH2	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Lynch - pesquisa de grandes rearranjos no gene MSH6	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034844	Síndrome de Lynch - pesquisa de grandes rearranjos nos genes MLH1 e MSH2	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034637	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MLH1 - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034638	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MLH1 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034398	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MSH2 - caso índice	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034399	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MSH2 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036068	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MSH6 - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036069	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene MSH6 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036070	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações no gene PMS2 - caso índice	Sequenciação	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Lynch - pesquisa de mutações nos genes MLH1 e MSH2	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Lynch: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036290	Síndrome de Peutz-Jeghers - pesquisa de mutações no gene STK11 (LKB1)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS036299	Síndrome de von Hippel-Lindau - pesquisa de grandes rearranjos no gene VHL	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034862	Síndrome de von Hippel-Lindau - pesquisa de mutações no gene VHL - caso índice	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034863	Síndrome de von Hippel-Lindau - pesquisa de mutações no gene VHL - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
2x SNS031710	Tumores do sistema nervoso central - pesquisa do número de cópias dos cromossomas 7 e 10	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS034900	Tumores renais hereditários: painel de genes por NGS (painel alargado)	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de rearranjos do gene BRAF (7q34) (Fusão BRAF-KIAA1549 e variantes) em amostra de parafina	FISH	5 a 15 dias	CT-02
SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de amplificação do gene EGFR (7p12) em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de deleção do gene CDKN2A (9p21) em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de deleção do gene PTEN (10q23) em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
2x SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de deleções 1p36 e 19q13 em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02
SNS031710	Tumores Sistema Nervoso Central - Pesquisa de rearranjos do gene RELA (11q13) em amostra de parafina	FISH	10 a 15 dias	CT-02

## Otorrinolaringologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS036083	Conexina 26 - DFNB1 - pesquisa de mutações no gene GJB2 - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036537	Conexina 26 - DFNB1 - pesquisa de mutações no gene GJB2 - estudo de familiar	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036084	Conexina 30 - pesquisa de mutações no gene GJB6 - caso índice	PCR alelo específico	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS036539	Conexina 30 - pesquisa de mutações no gene GJB6 - estudo de familiar	PCR alelo específico	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	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)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Usher: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Waardenburg: gene PAX3	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Waardenburg: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndromes de Usher e Alström: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Surdez mitocondrial NSHL - pesquisa de mutação no gene MT-RNR1 (m.1555A>G)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034776	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	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034777	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	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Surdez síndrômica e não-sindrômica: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Pediatria

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034509	Acondroplasia nível I - pesquisa da mutação G380R (G-A) no gene FGFR3 - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034512	Acondroplasia nível II - pesquisa das mutações G380R (G-C) e G375C (G-T) no gene FGFR3 - caso índice	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Acrodisostose - pesquisa de mutações no gene PRKAR1A (exão 11)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034080	Cariótipo no sangue periférico, com bandas de alta resolução, incluindo cultura	Cultura Celular e Bandeamento G	20 a 25 dias	CT-04
SNS034900	Complexo de Carney: gene PRKAR1A	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Craniosinostose síndromica - pesquisa de mutações no gene FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Craniosinostose tipo Muenke - pesquisa da mutação p.P250R no gene FGFR3	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasia cleidocraniana - pesquisa de mutações no gene RUNX2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasia óssea - pesquisa de mutações no gene FGFR3	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasia tanatofórica - pesquisa de mutações no gene FGFR3 (exões 7, 10, 15 e 19)	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Displasias esqueléticas: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Doença de querubismo - pesquisa de mutações no gene SH3BP2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipocondroplasia - pesquisa de mutações no gene FGFR3 (exões 13 e 15)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteogenesis imperfecta - pesquisa de mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Osteopetrose - pesquisa de mutações no gene CLCN7	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Osteoporose - pesquisa de mutações no gene LRP5	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Pesquisa de mutações no gene TP63	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Pseudoacondroplasia - pesquisa de mutações no gene COMP	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Raquitismo hipofosfatémico - pesquisa de mutações no gene FGF23	Sequenciação	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alagille - pesquisa de grandes rearranjos no gene JAG1	MLPA	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Alagille - pesquisa de mutações no gene JAG1	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Bardet-Biedl - pesquisa de mutações no gene TMEM67	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Cornelia de Lange: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Costello - pesquisa de mutações no gene HRAS (exão 2)	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Crouzon - pesquisa de mutações no gene FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de facioaudiosinfalangismo - pesquisa de mutações no gene NOG	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Noonan/Rasopatias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Saethre-Chotzen - pesquisa de mutações no gene TWIST1	Sequenciação	2 a 4 semanas	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Smith-McCort - pesquisa de mutações no gene DYM	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Síndrome de Werner: gene WRN	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Pneumologia

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Ciliopatias: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Défice de surfactante: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Discinesias ciliares primárias: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Fibrose pulmonar familiar: painel de genes por NGS	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034900	Fibrose pulmonar familiar: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS036180	Fibrose quística - pesquisa de mutações no gene CFTR, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01
SNS034341	Fibrose quística (mucoviscidose) - pesquisa de mutações no gene CFTR - estudo de familiar	Análise de fragmentos	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034335	Fibrose quística (mucoviscidose) nível I - pesquisa de mutações no gene CFTR - caso índice	Análise de fragmentos	4 a 6 semanas	DGF-01
SNS034900	Hipertensão pulmonar - pesquisa de mutações no gene BMPR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	DGF-01
SNS034900	Nefrite túbulo-intersticial: painel de genes por NGS, com pesquisa de CNVs	NGS	2 a 3 meses	DGF-01

## Testes de Paternidade e Genealogias

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - duo	Análise de fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - indivíduo	Análise de fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04
SNS034900	Averiguação biológica de paternidade - trio	Análise de fragmentos	1 a 2 semanas	DGF-04

## Vários

Código SNS	Designação do Teste	Metodologia	Tempo de Resposta	Código de Amostra, Armazenamento e Transporte
SNS034900	CytoScan XON Array	Array	4 semanas	DGF-01
SNS034900	Exoma clínico - trio	NGS	6 a 8 meses	DGF-01
SNS034900	Exoma clínico com análise de DNA mitocondrial e pesquisa de CNVs	NGS	6 a 8 meses	DGF-01
SNS034205	Extracção de RNA	-	-	HO-01
SNS034200+ SNS034205	Processamento para testes de biologia molecular	-	-	HO-01
SNS034900	Processamento para testes de FISH	-	-	CT-01

## Legenda Tipo de Amostra e Condições de Armazenamento e Transporte

Código	Descrição
--------	-----------

CT-01	Sangue periférico em heparina sódica/EDTA (1 a 3mL); estável 3 a 5 dias à TA ou Aspirado medular em heparina sódica/EDTA (1 a 3mL); estável 3 a 5 dias à TA ou Gânglios linfáticos em meio de cultura; estável 2 dias à TA
CT-02	Amostras de tecidos/biópsias em parafina (3 cortes com 50µm); estável por tempo indeterminado à TA
CT-03	Aspirado medular/sangue periférico em heparina sódica (1 a 3mL); idealmente entregue no laboratório no próprio dia, máx. 48h à TA ou Gânglios linfáticos em meio de cultura; idealmente entregue no laboratório no próprio dia, máx. 48h à TA
CT-04	Sangue periférico em heparina sódica (1 a 3mL); estável 3 a 5 dias à TA
CT-05	Aspirado medular em heparina sódica/EDTA (1 a 3mL); estável 2 a 3 dias à TA
DGF-01	Sangue periférico em EDTA (3 a 6mL); estável 48h à TA ou 72h refrigerado ou ADN (>5µg com concentração >20ng/µL); estável 48h à TA ou >48h refrigerado - Para outros tipos de amostra, por favor contacte o laboratório.
DGF-02	Sangue periférico em EDTA (3 a 6mL); estável 48h à TA ou 72h refrigerado ou ADN (>5µg com concentração >20ng/µL); estável 48h à TA ou >48h refrigerado ou Tecido tumoral (10 a 15 cortes de parafina com 10µm) acompanhado de nova lâmina H&E.
DGF-03	LCR (2 a 3mL); estável 1h à TA ou LCR (2 a 3mL); estável congelado a -80°C após centrifugação a 2000g durante 10 minutos e separação do sobrenadante em alíquotas de 1mL em tubos de polipropileno, enviado em gelo seco
DGF-04	Células epiteliais (esfregaço bucal) e sangue capilar; estável à TA
DGF-05	Células epiteliais (esfregaço bucal); estável à TA
HO-01	Sangue periférico em EDTA (3 a 6mL); estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado ou Aspirado medular em EDTA (1 a 3mL); estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado
HO-02	Sangue periférico em EDTA (3 a 5mL); estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Aspirado medular em EDTA (1 a 3mL); estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado
HO-03	Sangue periférico (3 a 5mL) ou aspirado medular (1 a 3mL) em EDTA; estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Biópsia em parafina (2x10 cortes de 5µm); estável à TA ou Biópsia de tecido fresco em meio de cultura; estável 2h a 3h à TA
HO-04	Sangue periférico em EDTA (3 a 6mL); estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Aspirado medular em EDTA (1 a 3mL); estável 48h à TA ou 3 dias refrigerado ou Células epiteliais (esfregaço bucal); estável à TA ou Cortes de unhas; estável à TA
HO-05	Sangue periférico em EDTA (10 a 15mL); estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado ou Aspirado medular em EDTA (2 a 4mL); estável 6h a 24h à TA (ideal) ou até 2 dias refrigerado



TS-01	Tecido tumoral em parafina; estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 10x10µm ou bloco de parafina ou citobloco acompanhado de nova lâmina H&E)
TS-02	Sangue periférico em EDTA (15 a 20mL) entregue no laboratório no máximo em 1h após a colheita ou Sangue periférico em tubo de colheita cell-free DNA; estável 48 a 72h à TA
TS-03	Sangue periférico em tubo de colheita cell-free DNA; estável 48 a 72h à TA
TS-04	Tecido tumoral em parafina. estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 10x10µm ou bloco de parafina ou citobloco acompanhado de nova lâmina H&E) ou Amostra citológica em meio líquido; estável 4 a 6 semanas refrigerado
TS-05	Amostra cervical em meio de colheita com 3mL no mínimo; Preservcyt®, Surepath® ou outro que contenha agente mucolítico; estável 4 a 6 meses para meio de colheita Preservcyt® refrigerado
TS-06	Tecido tumoral em parafina + tecido normal em parafina; estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 10x10µm em tubos separados ou bloco de parafina para os dois tipos de tecido acompanhado de nova lâmina H&E)
TS-07	Tecido tumoral em parafina. estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 6x20µm ou bloco de parafina ou citobloco acompanhado de nova lâmina H&E) ou Amostra citológica em meio líquido; estável 4 a 6 semanas refrigerado
TS-08	Tecido tumoral em parafina; estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 5x10µm ou bloco de parafina ou citobloco acompanhado de nova lâmina H&E)
TS-09	Tecido tumoral em parafina; estável à TA por tempo indeterminado (Secções: 5x5µm ou bloco de parafina ou citobloco acompanhado de nova lâmina H&E)