

MANUAL DE COLHEITAS e RECEPÇÃO DE AMOSTRAS

GENOMED, DIAGNOSTICOS DE MEDICINA MOLECULAR, SA

Licença de funcionamento do Ministério da Saúde nº 00075 L/2007

www.genomed.pt

laboratorio.genomed@synlab.pt

+351 219 369 920

Av. Prof. Egas Moniz, Edif. Reynaldo dos Santos
Piso 4, sala 4.19
1649-028 Lisboa Portugal

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. Em situações pontuais o tempo de resposta poderá ter de ser alargado, sendo nestas situações o cliente avisado bem como do novo prazo previsto.

As amostras devem ser devidamente identificadas com pelo menos dois identificadores (por ex. nome e data de nascimento) e acompanhadas da respectiva requisição onde deve constar: Identificação do doente (nome completo, sexo, idade/data de nascimento) informação clínica, identificação do médico requisitante (vinheta/letra legível) com os respectivos contactos, indicação dos testes requisitados, data e hora da colheita e eventual consentimento informado incluído na requisição correctamente preenchido e assinado.

* o tempo de resposta é considerado a partir da data de recepção do Termo de Responsabilidade quando aplicável.

Colheita / Recepção de Amostras

A colheita de amostras realiza-se às segundas-feiras entre as 9:30 e as 13:00 horas mediante marcação prévia, não exigindo jejum nem qualquer outra preparação prévia.

A recepção de amostras realiza-se de 2ª a 6ª feira entre as 9:00 e as 15:00 horas.

O laboratório reserva-se ao direito de não aceitar uma amostra se tiver sido colhida de forma incorrecta, conservada em condições inadequadas ou deficientemente identificada.

Acondicionamento das Amostras, Transporte e Segurança

O acondicionamento e transporte das amostras devem ser efectuados de acordo com as indicações que constam do manual.

Estão previstos 3 tipos principais de conservação: temperatura ambiente (entre 15 e 25 °C), refrigerado (entre 2 e 10 °C) e congelado (< - 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 responsabilidade e outros documentos devem ser enviados conjuntamente mas sem contacto directo com os produtos biológicos.

CrITÉRIOS de RejeiÇÃO das Amostras

- 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

Abreviaturas e Siglas Utilizadas:

ADN	Ácido Desoxirribonucleico	NA	Não Aplicável
ELISA	Ensaio Imunoenzimático	PCR	Polimerase Chain Reaction
FISH	Fluorescence In Situ Hybridization	RFLP	Restriction Fragment Length Polymorphism
LCR	Líquido Cefaloraquidiano	RT-PCR	Reverse Transcriptase - PCR
MLPA	Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification	STR	Short Tandem Repeat

Tipo de amostras

Tabela 1

Tipo de amostra	Metodologia	Tubo/Meio	Volume/Concentração	Transporte/Preservação	Viabilidade	
Sangue	PCR Sequenciação Sanger	Tubo em EDTA k3	3 ml	Temperatura ambiente	3 dias	
ADN	Sequenciação NGS Outros estudos moleculares	Tubo eppendorf safe-lock	>5µg com concentração >20ng/µL)		Temperatura ambiente	NA
Tecido tumoral incluído em bloco de parafina	NGS	Tubo eppendorf safe-lock	Bloco de parafina + 1 lâmina H&E com área tumoral delimitada (1) + 6 secções de parafina de 20 µm			
	PCR Sequenciação Sanger Outros estudos moleculares		Bloco de parafina + 1 lâmina H&E com área tumoral delimitada (1) + 10 secções de parafina de 10 µm (1)			

(1) – Para o teste MSI - Instabilidade de Microssatélites enviar Tecido Tumoral e Tecido Epitelial Normal

Tabela 2

Tipo de amostra	Metodologia	Tubo/Meio	Volume/Concentração	Transporte/Preservação	Viabilidade
Sangue	Cultura celular e estudo cromossômico	Tubo com heparina de sódio ou litio	2 - 5 ml	Temperatura ambiente	24 - 48h máx.
Medula óssea					
Fragmento de gânglio linfático		Tubo estéril em soro fisiológico	≥ 1 cm ²		
Fragmento de tumor					

Tabela 3

Tipo de amostra	Metodologia	Tubo/Meio	Volume/Concentração	Transporte/Preservação	Viabilidade
Sangue	FISH	Tubo com heparina de sódio ou litio	2-3 ml (se estudo de cariótipo simultâneo ver tabela)	Temperatura ambiente	3 dias
Médula Óssea					48h
Tecido incluído em bloco de parafina		Bloco de parafina	3 cortes de 50 µm ou 3 cortes consecutivos de 3-5 µm por estudo em lamina adesivada + 1 lamina corada com H&E com a área tumoral delimitada		NA

Tabela 4

Tipo de amostra	Metodologia	Tubo/Meio	Volume/Concentração	Transporte/Preservação	Viabilidade
Sangue	PCR/RT-PCR Sequenciação Sanger Sequenciação NGS Outros	Tubo em EDTA K3	5 ml	Temperatura ambiente	2 dias
	RT-PCR quantitativo		≥ 10 ml	Temperatura ambiente Chegada no prazo MÁXIMO de 24 h	24h
Medula Óssea	PCR/RT-PCR Sequenciação Sanger Sequenciação NGS Outros		2-3 ml	Temperatura ambiente	2 dias
	RT-PCR quantitativo		≥ 3 ml	Temperatura ambiente Chegada no prazo MÁXIMO de 24 h	24h
Ganglio linfático fresco ou em parafina	PCR/RT-PCR Sequenciação Sanger Sequenciação NGS Outros	Tecido Fresco: Soro fisiológico	Tecido Fresco: ≥ 1 cm ² Parafina: 6 a 10 cortes de parafina de 10 µm em 2 tubos eppendorf safe-lock com 3 a 5 cortes cada	Temperatura ambiente	Tecido Fresco: 2 dias Parafina: NA
	RT-PCR quantitativo	Parafina: Bloco de parafina		Temperatura ambiente Chegada no prazo MÁXIMO de 24 h	24h

Tabela 5

Tipo de amostra	Metodologia	Tubo/Meio	Volume/Concentração	Transporte/Preservação	Viabilidade
LCR	ELISA	Tubo estéril	2 -3 ml	Temperatura ambiente	1 hora

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Aneurisma / Dissecção da aorta torácica: gene ACTA2	Cardiologia	ACTA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Arritmias cardíacas: painel de genes por NGS	Cardiologia	A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CDH2, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DLD, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GFM1, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HCN4, HRAS, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK17, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNT1, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LIAS, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYOM1, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NPPA, NRAS, OBSCN, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLN, PMM2, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RYR2, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLMAP, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34727	Doença de Fabry: gene GLA (caso índice)	Cardiologia	GLA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34726	Doença de Fabry: gene GLA (estudo de familiar)	Cardiologia	GLA	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doenças da aorta / tecido conjuntivo: painel de genes por NGS (painel básico)	Cardiologia	ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, ATP7A, B3GALT6, B3GLCT, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, DSE, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GAA, HRAS, IPO8, KCNJ8, LOX, LTBP2, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PTPN11, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, TNXB, ZNF469	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Genótipo I/D da enzima conversora da angiotensina I (ECA)	Cardiologia	ACE	PCR	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hipertensão pulmonar hereditária: painel de genes por NGS	Cardiologia	ABCC8, BMPR2, ACVRL1, ATP13A3, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, GGX, KCNK3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hipertensão arterial: painel de genes por NGS	Cardiologia	AOC1, ASIC3, CLCNKB, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNH2, KCNJ1, KLHL3, NOS3, NR3C2, PDE3A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC12A1, SLC12A3, SCNN1B, SCNN1G, VHL, WNK1, WNK4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Linfedema hereditário tipo I (Doença de Milroy): gene FLT4 (VEGFR-3)	Cardiologia	FLT4 (VEGFR-3)	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Miocárdio não-compactado / Síndrome de Barth: gene TAZ (G4.5)	Cardiologia	TAZ (G4.5)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocárdio não-compactado: painel de genes por NGS	Cardiologia	ACTC1, ACTN2, DTNA, FHL2, FHOD3, ILK, LAMP2, LMNA, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiopatia dilatada: gene ACTC1	Cardiologia	ACTC1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34666	Miocardiopatia dilatada: gene LMNA	Cardiologia	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36352	Miocardiopatia dilatada: gene MYH7	Cardiologia	MYH7	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36353	Miocardiopatia dilatada: gene TNNT2	Cardiologia	TNNT2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiopatia dilatada: gene TPM1	Cardiologia	TPM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiopatia dilatada: genes MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1	Cardiologia	MYH7, TNNT2, TPM1, ACTC1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Miocardiópatia e arritmia: painel de genes por NGS	Cardiologia	A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALG10, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSLC2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHRM2, COA5, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DLD, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GFM1, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNPTAB, GPD1L, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, ILK, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK17, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNT1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LIAS, LMNA, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NPPA, NRAS, OBSCN, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLEKHM2, PLN, PMM2, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RPL3L, RRAS, RYR2, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SLMAP, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene ACTC1	Cardiologia	ACTC1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene CSRP3	Cardiologia	CSRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene FHL1	Cardiologia	FHL1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36351	Miocardiópatia hipertrófica: gene MYBPC3	Cardiologia	MYBPC3	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36352	Miocardiópatia hipertrófica: gene MYH7	Cardiologia	MYH7	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene MYL2	Cardiologia	MYL2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene MYL3	Cardiologia	MYL3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36354	Miocardiópatia hipertrófica: gene TNNI3	Cardiologia	TNNI3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36353	Miocardiópatia hipertrófica: gene TNNT2	Cardiologia	TNNT2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: gene TPM1	Cardiologia	TPM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: painel de genes por NGS (genes sarcoméricos)	Cardiologia	ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: painel de genes por NGS (painel alargado)	Cardiologia	A2ML1, AARS2, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, COA5, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, ELAC2, FHL1, FHOD3, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GLA, GLB1, GUSB, HRAS, JPH2, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NF1, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, RRAS, RYR2, SCO2, SHOC2, SLC25A3, SLC25A4, SOS1, SOS2, SPRED1, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiópatia hipertrófica: painel de genes por NGS (painel básico)	Cardiologia	ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Miocardopatias: painel de genes por NGS	Cardiologia	A2ML1, AARS2, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, AKAP9, ALG10, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHRM2, COA5, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GLA, GLB1, GPD1L, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, ILK, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LRRC10, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MIB1, MRPL3, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NPPA, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RPL3L, RRAS, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SNTA1, SOS1, SOS2, SPRED1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TFR2, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Morte súbita: painel de genes por NGS	Cardiologia	A2ML1, AARS2, ABCA1, ABCA12, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, AKT1, ALG10, ALG10B, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ANO5, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APTX, ATP5E, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHRM2, CLCF1, COA5, COA6, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COQ2, COX15, COX6B1, CPT1A, CPT2, CREB3L3, CRLF1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, CYP27A1, DEPDC5, DES, DLD, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, EFEMP2, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPG5, EPHX2, EYA4, FAH, FBN1, FBN2, FGF12, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GFM1, GHR, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GNAI2, GNPTAB, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, GUSB, HAMP, HCN4, HFE, HFE2, HRAS, IDH2, IKZF1, ILK, ITIH4, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK17, KCNK3, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPI, LMF1, LMNA, LPL, LRP6, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MED12, MFAP5, MIB1, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NNT, NOTCH1, NPPA, NRAS, OBSCN, PCDH19, PCSK9, PDHA1, PDLIM3, PHKA1, PITX2, PKP2, PLEKHM2, PLN, PLOD1, PMM2, PPA2, PPP1R17, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAB3GAP2, RAF1, RANGRF, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RPL3L, RRAS, RYR2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCA, SGCB, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC2A10, SLC40A1, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SNTA1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, SURF1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TJP1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, USF1, VCL, XK	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Patologias da aorta: painel de genes por NGS	Cardiologia	ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, IPO8, LOX, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TNXB	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Brugada: gene SCN5A	Cardiologia	SCN5A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Brugada: painel de genes por NGS	Cardiologia	ABCC9, AKAP9, ANK2, ANK3, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, DPP6, FGF12, GPD1L, HCN4, IRX5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, PKP2, PXDNL, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, SNTA1, TRDN, TRPM4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de distíquiase-linfedema: gene FOXC2	Cardiologia	FOXC2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Ehlers-Danlos, forma clássica: gene COL5A1	Cardiologia	COL5A1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular: gene COL3A1	Cardiologia	COL3A1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Síndrome de Ehlers-Danlos: painel de genes por NGS	Cardiologia	ADAMTS2, AEBP1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, FLNA, KIF22, PLOD1, PRDM5, SCN9A, SLC39A13, THBS2, TNXB, ZNF469	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Loeys-Dietz: gene TGFBR1	Cardiologia	TGFBR1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Loeys-Dietz: gene TGFBR2	Cardiologia	TGFBR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Marfan e Marfan-like: painel de genes por NGS	Cardiologia	COL3A1, FBN1, FBN2, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Marfan: gene FBN1	Cardiologia	FBN1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo (LQT1): gene KCNQ1	Cardiologia	KCNQ1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo (LQT2): gene KCNH2	Cardiologia	KCNH2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo (LQT3): gene SCN5A	Cardiologia	SCN5A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo (LQT5): gene KCNE1	Cardiologia	KCNE1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo: genes KCNQ1, KCNH2, SCN5A	Cardiologia	KCNQ1, KCNH2, SCN5A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome do QT Longo: painel de genes por NGS	Cardiologia	AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica: painel de genes por NGS	Cardiologia	ANK2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doenças da aorta / tecido conjuntivo: painel de genes por NGS (painel alargado)	Cardiologia	ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ALPL, ARHGAP31, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BGN, BMP1, BMP4, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL18A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, CREB3L1, CRTAP, DCC, DLL4, DOCK6, DSE, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EOGT, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP10, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GAA, GGCX, GZF1, IPO8, GORAB, GYPC, HRAS, IFITM5, KCNJ8, KIF22, LOX, LRP5, LTBP2, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, P3H1, PIEZO2, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLS3, PPIB, PRDM5, PRKG1, PTPN11, PYCR1, RBPJ, RET, RIN2, ROBO3, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SP7, SPARC, TAB2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBS2, TMEM38B, TNXB, VCAN, WNT1, ZNF469	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miocardiopatia arritmogénica e dilatada	Cardiologia	ACTC1, ACTN2, ANK2, ANKRD1, BAG3, CDH2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RRAGC, Rragd, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SPEG, TAB2, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Cútitis laxa: painel de genes por NGS	Dermatologia	ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, C1R, COL11A1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FLNA, GORAB, LTBP4, PLAC8, PTDSS1, PYCR1, RIN2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Dermatoses pigmentares reticuladas: painel de genes por NGS	Dermatologia	ABCB6, ADAM10, ADAR, CTC1, DKC1, KRT14, KRT5, NHP2, NOP10, POFUT1, POGlut1, POLA1, SASH1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Displasias ectodérmicas: painel de genes por NGS	Dermatologia	ABCC9, BCS1L, CDH3, DLX3, DSP, EDA, EDA2R, EDAR, EDARADD, ERCC2, EVC, EVC2, GJB2, GJB6, HOXC13, IKBK, IFT122, JUP, KCTD1, KRT74, KRT85, MSX1, NFKBIA, PORCN, RMRP, SHOC2, TP63, TRAF6, WDR35, WNT10A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Darier: gene ATP2A2	Dermatologia	ATP2A2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Galli-Galli: painel de genes por NGS	Dermatologia	ADAM10, ADAR, KRT14, KRT5, POFUT1, POGlut1, PSENE1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Hailey-Hayley: gene ATP2C1	Dermatologia	ATP2C1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Epidermólise bolhosa simples: gene KRT5	Dermatologia	KRT5	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Epidermólise bolhosa: painel de genes por NGS (painel alargado)	Dermatologia	ATP2C1, CD151, CDSN, CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSG4, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, GRIP1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, SERPINB8, TGM5	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Epidermólise bolhosa: painel de genes por NGS (painel básico)	Dermatologia	COL17A1, COL7A1, DSP, EXPH5, ITGA6, ITGB4, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Ictiose: gene FLG (variantes p.R501* e c.2282del4)	Dermatologia	FLG	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene NF1	Dermatologia	NF1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene NF1 (pesquisa de grandes rearranjos)	Dermatologia	NF1	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neurofibromatose tipo 1: gene NF1 (sequenciação + rearranjos)	Dermatologia	NF1	NGS, com MLPA	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene NF2	Dermatologia	NF2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene NF2 (pesquisa de grandes rearranjos)	Dermatologia	NF2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neurofibromatose tipo 2: gene NF2 (sequenciação + rearranjos)	Dermatologia	NF2	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Osteoartropatia hipertrófica: gene HPGD	Dermatologia	HPGD	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Osteoartropatia hipertrófica: gene SLCO2A1	Dermatologia	SLCO2A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Paquioniquia congênita: painel de genes por NGS	Dermatologia	AAGAB, GJB6, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C, TRPV3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Proteinose lipídica: gene ECM1	Dermatologia	ECM1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Psoríase pustular generalizada: gene IL36RN	Dermatologia	IL36RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Psoríase tipo 2: gene CARD14	Dermatologia	CARD14	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Queratoderma palmoplantar: painel de genes por NGS	Dermatologia	AAGAB, AQP5, CTSC, DSG1, DSP, ENPP1, GJB2, GJB4, GJB6, JUP, KRT1, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, KRT14, KRT16, KRT17, LOR, MBTPS2, PKP1, SERPINB7, SLURP1, TRPV3, WNT10A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Queratoderma punctata: gene AAGAB	Dermatologia	AAGAB	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Rothmund-Thomson: gene RECQL4	Dermatologia	RECQL4	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Rothmund-Thomson: painel de genes por NGS	Dermatologia	ATM, BLM, BRCA2, BRIP1, CTC1, DDB2, DKC1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FERMT1, MAD2L2, NHP2, NOP10, PALB2, PARN, POLH, RAD51, RAD51C, RECQL4, RFW3, RTEL1, SLX4, TERC, TERT, TINF2, UBE2T, USB1, WRAP53, WRN, XPA, XPC, XRCC2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36285	Síndrome do nevo basocelular (S. Gorlin): gene PTCH1	Dermatologia	PTCH1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Disqueratose congênita: painel de genes por NGS	Dermatologia	CTC1, DKC1, NOP10, NHP2, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Epidermólise bolhosa: gene COL7A1	Dermatologia	COL7A1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	CAPS (síndrome periódica associada à criopirina): gene NLRP3	Doenças do Sistema Imunitário	NLRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência de IL1RN (DIRA): gene IL1RN	Doenças do Sistema Imunitário	IL1RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência de IL36RN (DITRA): gene IL36RN	Doenças do Sistema Imunitário	IL36RN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em mevalonato cinase: gene MVK	Doenças do Sistema Imunitário	MVK	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença inflamatória intestinal: painel de genes por NGS	Doenças do Sistema Imunitário	ADA, ADAM17, AICDA, BTK, CD3G, CD40LG, CTLA4, CYBA, CYBB, DCLRE1C, DKC1, DOCK8, EPCAM, FOXP3, G6PC3, ICOS, IL10, IL10RA, IL10RB, IL21, IL2RA, IL2RG, ITGB2, LIG4, LRBA, MALT1, MEFV, MVK, MYO5B, NCF1, NCF2, NCF4, NEUROG3, NFAT5, NLR4, NOD2, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, RAG1, RAG2, RTEL1, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC37A4, STAT1, STAT3, STIM1, STXBP2, TTC37, TTC7A, WAS, XIAP, ZAP70	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença intersticial auto-imune pulmonar, articular e renal: gene COPA	Doenças do Sistema Imunitário	COPA	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Doenças auto-inflamatórias: painel de genes por NGS	Doenças do Sistema Imunitário	ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AICDA, AP1S3, AP3B1, ASAH1, BLOC1S6, BTK, CARD14, CASP10, CASP8, CD27, CD3G, CD40LG, CTLA4, CYBA, CYBB, DCLRE1C, DDX58, DKC1, DOCK8, ELANE, EPCAM, FADD, FARSA, FAS, FASLG, FOXP3, G6PC3, HAX1, ICOS, IFIH1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21, IL2RA, IL2RG, IL36RN, ITGB2, ITK, KRAS, LIG4, LPIN2, LRBA, LYST, MAGT1, MALT1, MEFV, MVK, MYO5B, NCF1, NCF2, NCF4, NEUROG3, NFAT5, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NRAS, OTULIN, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PRF1, PRKCD, PSMB8, PSTPIP1, RAB27A, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBCK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RTEL1, SAMHD1, SH2D1A, SI, SKIV2L, SLC29A3, SLC37A4, SLC7A7, STAT1, STAT3, STIM1, STX11, STXBP2, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TREX1, TTC37, TTC7A, UNC13D, WAS, XIAP, ZAP70	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Febre mediterrânica familiar: gene MEFV	Doenças do Sistema Imunitário	MEFV	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Febre mediterrânica familiar: gene MEFV (exões 2, 3 e 10)	Doenças do Sistema Imunitário	MEFV (exões 2, 3 e 10)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Febres recorrentes: painel de genes por NGS	Doenças do Sistema Imunitário	ADAR, AP1S3, ASAH1, CARD14, DDX58, ELANE, HAX1, IFIH1, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RBCK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TREX1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene CD3D	Doenças do Sistema Imunitário	CD3D	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene IL2RG	Doenças do Sistema Imunitário	IL2RG	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene IL7R	Doenças do Sistema Imunitário	IL7R	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene RAG1	Doenças do Sistema Imunitário	RAG1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Imunodeficiência severa combinada: gene RAG2	Doenças do Sistema Imunitário	RAG2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Neutropenia congénita familiar: gene ELANE (ELA2)	Doenças do Sistema Imunitário	ELANE (ELA2)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Poliartrite nodosa: gene ADA2 (CECR1)	Doenças do Sistema Imunitário	ADA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Blau: gene NOD2	Doenças do Sistema Imunitário	NOD2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de hiper-IgE autossómica dominante: gene STAT3	Doenças do Sistema Imunitário	STAT3	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de hiper-IgE: gene DOCK8	Doenças do Sistema Imunitário	DOCK8	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de hiper-IgE: gene DOCK8 (pesquisa de grandes rearranjos)	Doenças do Sistema Imunitário	DOCK8	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Majeed: gene LPIN2	Doenças do Sistema Imunitário	LPIN2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Muckle-Wells: gene NLRP3	Doenças do Sistema Imunitário	NLRP3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de PAPA: gene PSTPIP1	Doenças do Sistema Imunitário	PSTPIP1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome febril periódica autossómica dominante: gene TNFRSF1A	Doenças do Sistema Imunitário	TNFRSF1A	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome linfoproliferativa autoimune (ALPS): painel de genes por NGS	Doenças do Sistema Imunitário	ADA2, AICDA, CASP10, CASP8, CD40LG, CTLA4, FADD, FAS, FASLG, ITK, KRAS, LRBA, MAGT1, NRAS, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, STAT3, WAS	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome linfoproliferativa autoimune: gene FAS (TNFRSF6)	Doenças do Sistema Imunitário	FAS (TNFRSF6)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Via alterna do complemento / Síndrome hemolítico-urémica: painel de genes por NGS	Doenças do Sistema Imunitário	C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, THBD, VTN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome auto-Inflamatória familiar, Behcet-like: gene TNFAIP3	Doenças do Sistema Imunitário	TNFAIP3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Síndrome de Emberger: gene GATA2	Doenças do Sistema Imunitário	GATA2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Abetalipoproteinemia: gene MTPP	Doenças Metabólicas	MTPP	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Acidúria metilmalônica com homocistinúria tipo cblC: gene MMACHC	Doenças Metabólicas	MMACHC	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Acidúria metilmalônica com homocistinúria tipo cblD: gene MMADHC	Doenças Metabólicas	MMADHC	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Acidúria metilmalônica: gene MUT	Doenças Metabólicas	MUT	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Alcaptonúria: gene HGD	Doenças Metabólicas	HGD	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36331	Défice de guanidinoacetato metiltransferase: gene GAMT	Doenças Metabólicas	GAMT	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36332	Défice de transporte da creatina: gene SLC6A8 (caso index)	Doenças Metabólicas	SLC6A8	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36535	Défice de transporte da creatina: gene SLC6A8 (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	SLC6A8	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36108	Défice primário de carnitina: gene SLC22A5 (OCTN2)	Doenças Metabólicas	SLC22A5	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência de ornitina transcarbamilase: gene OTC (sequenciação + rearranjos)	Doenças Metabólicas	OTC	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Deficiência em apolipoproteína B (hipobetalipoproteinemia): gene APOB	Doenças Metabólicas	APOB	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34483	Deficiência em G6PD: gene G6PD (caso index)	Doenças Metabólicas	G6PD	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34484	Deficiência em G6PD: gene G6PD (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	G6PD	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em lecitina-colesterol aciltransferase: gene LCAT	Doenças Metabólicas	LCAT	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença congênita da glicosilação tipo Ia: gene PMM2	Doenças Metabólicas	PMM2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Tangier: genes ABCA1, LCAT	Doenças Metabólicas	ABCA1, LCAT	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doenças mitocondriais: painel de genes por NGS (genes nucleares)	Doenças Metabólicas	AARS2, AASS, ABAT, ABCB6, ABCB7, ABCD1, ABCD3, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, AFG3L2, AGK, AGXT, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH18A1, ALDH2, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, AMACR, AMT, APOPT1, ATIC, ATP5A1, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, ATXN2, AUH, BAX, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL2, BCS1L, BOLA3, BRIP1, BTD, C12orf65, CA5A, CASP8, CAT, CAVIN1, CHCHD10, CISD2, CLPB, CLPP, COA5, COA6, COASY, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2, COX6A1, COX6B1, COX7B, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRBN, CYB5A, CYB5R3, CYC1, CYCS, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DECR1, DGUOK, DHCR24, DHODH, DHTKD1, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNM1L, EARS2, ECHS1, EHHADH, ELAC2, EPHX2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FECH, FH, FKBP10, FOXRED1, FTH1, FXN, GARS, GATM, GCDH, GCSH, GDAP1, GFER, GFM1, GFM2, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GLYCK, GPI, GPT2, GPX1, GRHPR, GSR, GTPBP3, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HAX1, HCCS, HIBCH, HINT1, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, IDH2, IDH3B, ISCA2, ISCU, IVD, KARS, KIF1B, KRT5, L2HGDH, LARS2, LIAS, LIPT1, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MAOB, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFN2, MGME1, MICU1, MIP, MLH1, MLYCD, MMAA, MMB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MSRB3, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTRR, MUT, MUTYH, NADK2, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NNT, NTHL1, NUBPL, OAT, OGDH, OGG1, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, P4HB, PAM16, PANK2, PARK7, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PET100, PEX11B, PHYH, PINK1, PKLR, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, PPM1K, PPOX, PRODH, PTGS1, PTRH2, PTS, PUS1, PYCR1, PYCR2, QDPR, RARS, RARS2, RDH11, RECQL4, RMND1, RNASEH1, RNASEL, RPIA, RPL35A, RPS14, RRM2B, SARDH, SARS2, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SERAC1, SFXN4, SLC16A1, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A46, SLC37A4, SLC9A6, SNAP29, SOD1, SOD2, SPG7, SPR, SPTLC2, STAR, STOM, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SUOX, SURF1, TACO1, TARS2, TCIRG1, TIMM44, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TMLHE, TPI1, TPK1, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TWNK, TXNRD2, TYMP, UNG,	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Fenilcetonúria: gene PAH	Doenças Metabólicas	PAH	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34742	Glicogenose tipo Ia: gene G6PC (caso index)	Doenças Metabólicas	G6PC	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34743	Glicogenose tipo Ia: gene G6PC (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	G6PC	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34744	Glicogenose tipo Ib/lc: gene G6PT1 (caso index)	Doenças Metabólicas	G6PT1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1

ITT-SGEN-001 | Aprovado | Rev. 1 | Cópia não controlada quando impressa

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34745	Glicogenose tipo Ib/lc: gene G6PT1 (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	G6PT1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36345	Glicogenose tipo III: gene AGL (caso index)	Doenças Metabólicas	AGL	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34747	Glicogenose tipo III: gene AGL (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	AGL	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34746	Glicogenose tipo III: gene AGL (exões 3, 4, 21, 24, 28, 31, 33 e 35) (caso index)	Doenças Metabólicas	AGL (exões 3, 4, 21, 24, 28, 31, 33 e 35)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Glicogenoses: painel de genes por NGS	Doenças Metabólicas	AGL, ALDOA, ALDOB, AMPD1, CPT2, ENO3, EPM2A, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, NHLRC1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Halitose extra-oral: gene SELENBP1	Doenças Metabólicas	SELENBP1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hiperamoniemia: genes CA5A, CPS1, NAGS, OTC	Doenças Metabólicas	CA5A, CPS1, NAGS, OTC	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36169	Hipercolesterolemia familiar clássica: gene LDLR	Doenças Metabólicas	LDLR	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Dislipidemia / Hipercolesterolemia familiar: painel de genes por NGS	Doenças Metabólicas	ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APTX, CREB3L3, CYP27A1, EPHX2, GHR, GPD1, GPIHBP1, ITIH4, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPI, LMF1, LPL, LRP6, PCSK9, PPP1R17, USF1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hipercolesterolemia: gene APOB (R3500Q e R3531C)	Doenças Metabólicas	APOB (R3500Q e R3531C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hiperglicinemia não-cetótica: genes AMT, GLDC	Doenças Metabólicas	AMT, GLDC	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Homocistinúria clássica: gene CBS	Doenças Metabólicas	CBS	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36205	Homocistinúria por déficit de remetilação: gene MTHFR (caso index)	Doenças Metabólicas	MTHFR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36460	Homocistinúria por déficit de remetilação: gene MTHFR (estudo de familiar)	Doenças Metabólicas	MTHFR	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Intolerância às proteínas com lisinúria: gene SLC7A7	Doenças Metabólicas	SLC7A7	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Leucodistrofias: painel de genes por NGS	Doenças Metabólicas	ABCD1, ACADS, ACO2, ACOX1, ADAR, ADGRG1, ADSL, ALDH3A2, AP4B1, ARSA, ASPA, B3GALNT2, COX7B, CSF1R, CYP27A1, DARS, DARS2, DDOST, DHFR, DNM1L, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ERCC6, FA2H, FAM126A, FKRP, FKTN, FOLR1, FOXG1, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GFM1, GJA1, GJB1, GJC2, GLUL, HEPACAM, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IDUA, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LARGE1, LMNB1, MARS2, MCOLN1, MEF2C, MLC1, MLYCD, MTTP, MUT, NOTCH3, PAH, PEX7, PHGDH, PLP1, POLG, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMT1, POMT2, PTEN, PSAP, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SLC33A1, SOX10, STXBP1, SUMF1, TREX1, TUBB4A, TYMP, UBE2A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Deficiência em liase (HMG-CoA): gene HMGCL	Doenças Metabólicas	HMGCL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de McArdle: gene PYGM	Doenças Metabólicas	PYGM	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Xantínúria tipo I: gene XDH	Doenças Metabólicas	XDH	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Acidúria D2-hidroxi-glutárica: gene D2HGDH	Doenças Metabólicas	D2HGDH	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de déficit de GLUT1: gene SLC2A1	Doenças Metabólicas	SLC2A1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Imunodeficiências primárias: painel de genes por NGS	Doenças Metabólicas	ACD, ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, ALPI, ALPK1, ANGP1, ANKZF1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, ARPC5, ATAD3A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C17orf62, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD14, CARD8, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CCB1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CIB1, CIITA, CLPB, COL7A1, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTSP1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DEF6, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, EXTL3, F12, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FERMT1, FERMT3, FGL2, FMNL2, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GIMAP5, GINS1, GUCY2C, HAVCR2, HAX1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HSPA1L, HTRA2, HYOU1, ICOS, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGHH, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, INO80, IPO8, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, ITPKB, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK3, KCNA5, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LYN, LYST, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MBL2, MCM4, MCTS1, MECOM, MEFV, MKL1, MOGS, MPEG1, MPO, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYO5B, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NPC1, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORAI1, OTULIN, PARN, PAX1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLG, PNP, POLA1, POLD1, POLD3, POLE, POLR3A, POLR3C, POMP, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSENEN, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, PTCRA, PTEN, PTPN2, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELA, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHBDP2, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU7-1, RORC, RPSA, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCGN, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SKIV2L, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SLC9A3, SLC02A1, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, STXBP3, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBK1, TBX1, TCF3, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, TGFB1R1, TGFB2, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8.	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Adenoma pituitário isolado familiar: gene AIP	Doenças Metabólicas	AIP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Deficiência em 17-alfa-hidroxilase: gene CYP17A1	Doenças Metabólicas	CYP17A1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Déficit de alpha-L-iduronidase: gene IDUA	Doenças Metabólicas	IDUA	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36113	Deficiência em 21-hidroxilase: gene CYP21A2 (caso índice)	Endocrinologia	CYP21A2	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34577	Deficiência em 21-hidroxilase: gene CYP21A2 (estudo de familiar)	Endocrinologia	CYP21A2	Sequenciação ou MLPA	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência hormonal hipofisária combinada: gene PROP1	Endocrinologia	PROP1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência no receptor da vitamina D: gene VDR	Endocrinologia	VDR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36197	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene CASR (caso índice)	Endocrinologia	CASR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36198	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar / Hiperparatiroidismo neonatal severo: gene CASR (estudo de familiar)	Endocrinologia	CASR	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hipertiroidismo não auto-imune: gene TSHR	Endocrinologia	TSHR	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Hipomagnesémia: painel de genes por NGS	Endocrinologia	BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM1, CNNM2, CNNM4, EGF, EGFR, FXD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MAGT1, MMGT1, NIPA2, PCBD1, SARS2, SLC12A3, SLC41A2, SLC41A3, TRPM6, TRPM7	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	MODY: painel de genes por NGS	Endocrinologia	ABCC8, AKT2, APPL1, CEL, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, GATA4, GATA6, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, LMNA, NEUROD1, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	MODY1: gene HNF4A	Endocrinologia	HNF4A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	MODY2: gene GCK	Endocrinologia	GCK	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	MODY3: gene HNF1A	Endocrinologia	HNF1A	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1

TIT-SGEN-001 | Aprovado | Rev. 1 | Cópia não controlada quando impressa

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene HNF1B	Endocrinologia	HNF1B	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	MODY5 ou síndrome de diabetes e quistos renais: gene HNF1B (pesquisa de grandes rearranjos)	Endocrinologia	HNF1B	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Obesidade não sindrômica: painel de genes por NGS	Endocrinologia	ADRB2, ADRB3, AGRP, ALMS1, ARL6, CARTPT, DYRK1B, ENPP1, FFAR4, FTO, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NR0B2, PCSK1, POMC, PPARG, SIM1, SLC6A14, UCP1, UCP2, UCP3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Obesidade sindrômica: painel de genes por NGS	Endocrinologia	BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS9, CEP290, GNAS, MAGEL2, MKKS, MKS1, NTRK2, PHF6, SDCCAG8, SIM1, TRIM32, TTC8, VPS13B, WDPCP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Obesidade: painel de genes por NGS	Endocrinologia	ADRB2, ADRB3, AGRP, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS9, CARTPT, CEP290, DYRK1B, ENPP1, FFAR4, FTO, GHRL, GNAS, LEP, LEPR, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, MRAP2, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, SDCCAG8, SIM1, SLC6A14, TRIM32, TTC8, UCP1, UCP2, UCP3, VPS13B, WDPCP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Osteodistrofia hereditária de Albright (Pseudo-hipoparatiroidismo tipo 1A): gene GNAS (sequenciação + rearranjos + metilação)	Endocrinologia	GNAS	Sequenciação + MLPA	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Pseudo-hipoadosteronismo tipo 1: gene NR3C2	Endocrinologia	NR3C2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34869	Resistência à hormona tiroideia: gene THRB (caso índice)	Endocrinologia	THRB	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34870	Resistência à hormona tiroideia: gene THRB (estudo de familiar)	Endocrinologia	THRB	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Barakat: gene GATA3	Endocrinologia	GATA3	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34864	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene HRPT2 (caso índice)	Endocrinologia	CDC73 (HRPT2)	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34865	Síndrome de hiperparatiroidismo e tumores nos maxilares: gene HRPT2 (estudo de familiar)	Endocrinologia	CDC73 (HRPT2)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34563	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene ANOS1 (KAL1) - caso índice	Endocrinologia	ANOS1 (KAL1)	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34565	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): gene ANOS1 (KAL1) - estudo de familiar	Endocrinologia	ANOS1 (KAL1)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hipogonadismo hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann): painel de genes por NGS	Endocrinologia	ANOS1, AXL, CCDC141, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NR0B1, NSMF, POLR3B, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SEMA3E, SEMA7A, SOX10, SPRY4, SRA1, TAC3, TACR3, WDR11	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: gene WNT4	Endocrinologia	WNT4	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de McCune-Albright/Displasia fibrosa: gene GNAS (códiões R201 e Q227)	Endocrinologia	GNAS (códiões R201 e Q227)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Resistência à insulina: painel de genes por NGS	Endocrinologia	ABCC8, AGPAT2, BSCL2, CAVIN1, GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, IGF1R, INSR, KCNJ11, UCP2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Pseudo-hipoadosteronismo tipo 2: genes CUL3, KLHL3, WNK1 e WNK4	Endocrinologia	CUL3, KLHL3, WNK1, WNK4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hipogonadismo hipogonadotrófico/Pseudo-hermafroditismo com hipoplasia das células de Leydig: gene LHCGR	Endocrinologia	LHCGR	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Puberdade precoce central: painel de genes por NGS	Endocrinologia	KISS1, KISS1R, MKRN3, DLK1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Deficiência em di-hidropirimidina desidrogenase: gene DPYD	Farmacogenética	DPYD	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em di-hidropirimidina desidrogenase: gene DPYD (c.1236G>A, c.1679T>G, c.1905+1G>A e c.2846A>T)	Farmacogenética	DPYD (c.1236G>A, c.1679T>G, c.1905+1G>A e c.2846A>T)	Sequenciação	1 a 2 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência na pseudocolinesterase: gene BCHE	Farmacogenética	BCHE	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do P450: gene CYP1A2 (*1C, *1F)	Farmacogenética	CYP1A2 (*1C, *1F)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do P450: gene CYP2C19 (*2)	Farmacogenética	CYP2C19 (*2)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do P450: gene CYP2C9 (*2, *3)	Farmacogenética	CYP2C9 (*2, *3)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do P450: gene CYP2D6 (*2N, *3, *4, *5, *6, *9, *10, *41)	Farmacogenética	CYP2D6 (*2N, *3, *4, *5, *6, *9, *10, *41)	LR-PCR, Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do P450: gene CYP3A4 (*1B)	Farmacogenética	CYP3A4 (*1B)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36269	Sensibilidade / Resistência à varfarina: gene CYP2C9 (*2, *3)	Farmacogenética	CYP2C9 (*2, *3)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	Tabela 1
36270	Sensibilidade / Resistência à varfarina: gene VKORC1 (c.-1639G>A)	Farmacogenética	VKORC1 (c.-1639G>A)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Sensibilidade / Resistência à varfarina: genes CYP2C9 (*2, *3) e VKORC1 (c.-1639G>A)	Farmacogenética	CYP2C9 (*2, *3), VKORC1 (c.-1639G>A)	PCR-RFLP	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC1 e PFIC1): gene ATP8B1	Gastroenterologia	ATP8B1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Colestase intra-hepática familiar (BRIC2 e PFIC2): gene ABCB11	Gastroenterologia	ABCB11	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Colestase intra-hepática familiar (PFIC3): gene ABCB4	Gastroenterologia	ABCB4	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Colestase intra-hepática familiar: genes ABCB11, ABCB4, ATP8B1	Gastroenterologia	ABCB11, ABCB4, ATP8B1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Colestase neonatal intra-hepática: painel de genes por NGS	Gastroenterologia	ABCB11, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, ATP7B, ATP8B1, BAAT, CC2D2A, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, FAH, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA, GBE1, HADHA, HNF1B, HSD3B7, INVS, JAG1, LIPA, MPI, MPV17, MVK, NOTCH2, NPC1, NPC2, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PKHD1, POLG, SLC25A13, SMPD1, TALDO1, TJP2, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Coproporfíria hereditária: gene CPOX	Gastroenterologia	CPOX	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene SERPINA1	Gastroenterologia	SERPINA1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em alfa1-antitripsina: gene SERPINA1 (alelos PI*S e PI*Z)	Gastroenterologia	SERPINA1 (alelos PI*S e PI*Z)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Wilson: gene ATP7B	Gastroenterologia	ATP7B	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Wilson: gene ATP7B (pesquisa de grandes rearranjos)	Gastroenterologia	ATP7B	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem da interleucina 28B (rs12969860): gene IFNL3	Gastroenterologia	IFNL3	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hemocromatose: gene HFE	Gastroenterologia	HFE	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34493	Hemocromatose: gene HFE (H63D e C282Y)	Gastroenterologia	HFE (H63D e C282Y)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Hemocromatose: painel de genes por NGS	Gastroenterologia	FTH1, FTL, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36277	Lipodistrofia congênita generalizada: gene AGPAT2	Gastroenterologia	AGPAT2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Lipodistrofia congênita: gene BSCL2	Gastroenterologia	BSCL2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36224	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 2 (tipo Dunnigan): gene LMNA (caso index)	Gastroenterologia	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Lipodistrofia familiar parcial, tipo 3: gene PPARG	Gastroenterologia	PPARG	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Pancreatite hereditária: painel de genes por NGS	Gastroenterologia	CASR, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRC, SPINK1, PRSS1, PRSS2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Porfíria aguda intermitente: gene HMBS	Gastroenterologia	HMBS	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Porfíria cutânea tarda: gene UROD	Gastroenterologia	UROD	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Porfíria variegata: gene PPOX	Gastroenterologia	PPOX	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Porfirias hereditárias: painel de genes por NGS	Gastroenterologia	ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34835	Síndrome de Crigler-Najjar: gene UGT1A1	Gastroenterologia	UGT1A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34838	Síndrome de Gilbert: gene UGT1A1	Gastroenterologia	UGT1A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34837	Síndrome de Gilbert: gene UGT1A1 (dupTA)	Gastroenterologia	UGT1A1 (dupTA)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Colestases: painel de genes por NGS	Gastroenterologia	ABCB11, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, FAH, GALE, GALM, GALT, GBA, HADHA, HNF1B, HSD3B7, JAG1, KIF12, LIPA, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NBAS, NOTCH2, NPC1, NPC2, NR1H4, PEX1, PEX12, PEX26, PEX6, PKHD1, POLG, RINT1, SERPINA1, SLC25A13, SMPD1, TALDO1, TJP2, TRMU, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, YARS, ZFYVE19	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Análise adicional de genes, painéis de NGS (>50 genes)	Genética Médica	-	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Análise adicional de genes, painéis de NGS (até 50 genes)	Genética Médica	-	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Exoma clínico (individual)	Genética Médica	-	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Exoma clínico (trio)	Genética Médica	-	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34201	Extração de ADN	Genética Médica	-	in-house	1 a 2 semanas	Tabela 1
34900	Análise de dados de NGS com classificação e interpretação de variantes	Genética Médica	-	NGS, com CNVs	sob consulta	Tabela 1
34900	Anemia de Blackfan-Diamond: painel de genes por NGS	Hematologia	GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL36, RPS7, RPS10, RPS15, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, TSR2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Anemia de Fanconi: painel de genes por NGS	Hematologia	BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34301	Deficiência em antitrombina III: gene SERPINC1	Hematologia	SERPINC1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34370	Deficiência em factor II: gene F2 (G20210A)	Hematologia	F2 (G20210A)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34361	Deficiência em factor V: gene F5 (mutação de Leiden)	Hematologia	F5 (mutação de Leiden)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34310	Deficiência em factor VII: gene F7 (caso index)	Hematologia	F7	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34311	Deficiência em factor VII: gene F7 (estudo de familiar)	Hematologia	F7	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Deficiência em factor XII: gene F12 (mutação C46T)	Hematologia	F12 (mutação C46T)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em factor XIII: gene F13A1	Hematologia	F13A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Deficiência em factor XIII: gene F13B	Hematologia	F13B	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34305	Deficiência em proteína S: gene PROS1 (caso index)	Hematologia	PROS1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34306	Deficiência em proteína S: gene PROS1 (estudo de familiar)	Hematologia	PROS1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de von Willebrand tipo 1, 2, 3: gene VWF	Hematologia	VWF	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de von Willebrand tipo 2A, 2B ou 2M: gene VWF (exão 28)	Hematologia	VWF (exão 28)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34325	Drepanocitose / Beta-talassémia: gene HBB	Hematologia	HBB	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34497	Estudo de trombofilias: F2, F5, MTHFR e PAI1	Hematologia	F2, F5, MTHFR e PAI1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34367	Hiperhomocisteinémia: gene MTHFR (C677T e A1298C)	Hematologia	MTHFR (C677T e A1298C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34364	Inibidor do activador do plasminogénio 1: gene PAI1 (mutação 4G)	Hematologia	PAI1 (mutação 4G)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome hemofagocítica: genes STXP2, STX11, PRF1, UNC13D	Hematologia	STXP2, STX11, PRF1, UNC13D	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome hemofagocítica: painel de genes por NGS	Hematologia	DCLRE1C, PRF1, STX11, STXP2, RAG1, RAG2, UNC13D	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene ACVRL1	Hematologia	ACVRL1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene ENG	Hematologia	ENG	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): gene SMAD4	Hematologia	SMAD4	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): genes ACVRL1, ENG (pesquisa de grandes rearranjos)	Hematologia	ACVRL1, ENG	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu): painel de genes por NGS	Hematologia	ACVRL1, ENG, GDF2, RASA1, SMAD4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene ITGA2B	Hematologia	ITGA2B	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene ITGB3	Hematologia	ITGB3	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Trombastenia de Glanzmann: genes ITGA2B, ITGB3	Hematologia	ITGA2B, ITGB3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Malformações vasculares e linfáticas: painel de genes por NGS	Hematologia	ACVRL1, ADAMTS13, ADAMTS3, AKT1, AKT3, ANTXR1, ATM, BMPR2, BRAF, CAV1, CBL, CCBE1, CCM2, DOCK6, ELMO2, ENG, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJC2, GLMN, GNAQ, KCNK3, KDR, KIF11, KRAS, KRIT1, LZTR1, MAP2K1, MAP3K3, MTOR, NF1, NF2, NRAS, PDCD10, PDGFRB, PIEZO1, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SHOC2, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCB1, SOS1, SOX18, SPRED1, STAMPB, TEK, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TSC1, TSC2, VEGFC	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Púrpura trombocitopénica trombótica: gene ADAMTS13	Hematologia	ADAMTS13	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doenças mielóides: painel de 30 genes por NGS	Hematologia	ABL1, ASXL1, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Leucemia Mielóide Aguda: painel de genes por NGS	Hematologia	ASXL1, BRAF, CEBPA, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Síndromes Mielodisplásicas: painel de genes por NGS (painel 1)	Hematologia	ASXL1, BRAF, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Síndromes Mielodisplásicas: painel de genes por NGS (painel 2)	Hematologia	ASXL1, ETV6, RUNX1, SF3B1, TP53	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Neoplasmas Mieloproliferativos: painel de genes por NGS (painel 1)	Hematologia	ASXL1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, SRSF2, TP53, U2AF1	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Neoplasmas Mieloproliferativos: painel de genes por NGS (painel 2)	Hematologia	ASXL1, CALR, EZH2, JAK2, MPL, SRSF2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Leucemia Mielomonocítica Juvenil (LMMJ): painel de genes por NGS	Hematologia	CBL, KRAS, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, ZRSR2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34900	Leucemia Linfocítica Crónica: gene TP53, por NGS	Hematologia	TP53	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34403	Pesquisa de transcritos de fusão BCR::ABL1 - t(9;22)(q34;q11)	Hematologia	BCR e ABL1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
34412	Pesquisa de transcritos de fusão RUNX1::RUNX1T1 - t(8;21)(q22;q22)	Hematologia	RUNX1 e RUNX1T1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
34584	Pesquisa de transcritos de fusão CBFb::MYH11 - inv(16)(p13;q22)	Hematologia	CBFb e MYH11	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
34418	Pesquisa de transcritos de fusão TCF3::PBX1 - t(1;19)(q23;p13)	Hematologia	TCF3 e PBX1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
34622	Pesquisa de transcritos de fusão ETV6::RUNX1 - t(12;21)(p13;q22)	Hematologia	ETV6 e RUNX1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
34409	Pesquisa de transcritos de fusão PML::RARa - t(15;17)(q22;q21)	Hematologia	PML e RARa	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
36209	Pesquisa de transcritos de fusão KMT2A::AFF1 - t(4;11)(q21;q23)	Hematologia	KMT2A e AFF1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
36210	Pesquisa de transcritos de fusão SIL::TAL1 - del(1)(p32;p32)	Hematologia	SIL e TAL1	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
36300	Pesquisa de transcritos de fusão FIP1L1::PDGFRalfa - del(4)(q12;q12)	Hematologia	FIP1L1 e PDGFRalfa	RT-PCR	5 a 10 dias	Tabela 4
36220	Pesquisa de mutações de resistência BCR::ABL1 por Sanger	Hematologia	ABL1	Sequenciação	10 a 15 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações de resistência BCR::ABL1 por NGS	Hematologia	ABL1	NGS	15 a 20 dias	Tabela 4
36214	Pesquisa de mutação no gene FLT3 (ITD e D835)	Hematologia	FLT3	RFLPs e Análise de Fragmentos	3 a 8 dias	Tabela 4
36215	Pesquisa de mutações no gene NPM1	Hematologia	NPM1	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene CEBPA	Hematologia	CEBPA	Sequenciação	45 a 60 dias	Tabela 4
34847	Pesquisa da mutação KIT D816V	Hematologia	KIT	PCR Alelo Específico	5 a 10 dias	Tabela 4
36250	Pesquisa da mutação JAK2 V617F	Hematologia	JAK2	ARMS	5 a 10 dias	Tabela 4
36251	Pesquisa de mutações no gene JAK2 (exão 12)	Hematologia	JAK2	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
36245	Pesquisa de mutações MPL W515L/K	Hematologia	MPL	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene CALR (exão 9)	Hematologia	CALR	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
36314	Pesquisa da mutação BRAF V600E	Hematologia	BRAF	PCR Alelo Específico	5 a 10 dias	Tabela 4
36168	Análise mutacional dos genes IGHV	Hematologia	IGHV	Análise de Fragmentos e Sequenciação	15 a 20 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene TP53	Hematologia	TP53	Sequenciação	15 a 20 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa da mutação MYD88 L265P	Hematologia	MYD88	PCR Alelo Específico	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene CXCR4 (domínio C-terminal)	Hematologia	CXCR4	Sequenciação	20 a 25 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene ASXL1 (exão 13)	Hematologia	ASXL1	Sequenciação	10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene IDH1 (exão 4)	Hematologia	IDH1	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene IDH2 (exão 4)	Hematologia	IDH2	Sequenciação	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Pesquisa de mutações no gene PTPN11 (exões 3, 8 e 13)	Hematologia	PTPN11	Sequenciação	10 a 15 dias	Tabela 4
36219	Quantificação de transcritos de fusão t(9;22) BCR::ABL1 mbc (p190)	Hematologia	BCR e ABL1	PCR em tempo real	10 a 15 dias	Tabela 4
36219	Quantificação de transcritos de fusão t(9;22) BCR::ABL1 Mbc (p210)	Hematologia	BCR e ABL1	PCR em tempo real	10 a 15 dias	Tabela 4
34610	Pesquisa de gene de fusão BCL1::IgH - t(11;14) (q13;q32)	Hematologia	BCL1 e IGH	PCR	10 a 15 dias	Tabela 4
34610	Pesquisa de gene de fusão BCL2::IgH - t(14;18) (q32;q21)	Hematologia	BCL2 e IGH	PCR Nested	10 a 15 dias	Tabela 4
36166	Estudo de clonalidade B - IGH	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	15 a 20 dias	Tabela 4
36166	Estudo de clonalidade B - IGK	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	15 a 20 dias	Tabela 4
36167	Estudo de clonalidade T - TCRB	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	15 a 20 dias	Tabela 4
36167	Estudo de clonalidade T - TCRG	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	15 a 20 dias	Tabela 4
34425	Caracterização pré-transplante medular	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	5 a 10 dias	Tabela 4
34425	Avaliação pós-transplante medular	Hematologia	-	Análise de Fragmentos	5 a 10 dias	Tabela 4
34900	Leucemia Mielomonocítica Crônica (LMMC): painel de genes por NGS	Hematologia	ASXL1, CBL, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 4
34100	Cariótipo na medula óssea, incluindo cultura	Hematologia	-	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias úteis	Tabela 2
34085	Cariótipo na pele e outros tecidos sólidos, incluindo cultura (apenas em tecidos hemato-oncológicos)	Hematologia	-	Cultura celular e Bandeamento G	10 a 15 dias úteis	Tabela 2
34025	Cultura celular em medula óssea	Hematologia	-	Cultura celular	-	Tabela 2
36229	Mieloma múltiplo - painel 1: clg-FISH para 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16)	Hematologia	D13S319, TP53, IgH/FGFR3, IgH/CCND1, IgH/MAF	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
7x34156	Mieloma múltiplo - painel 2: clg-FISH para 13q-, t(4;14), t(14;16), 17p-, t(11;14), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15	Hematologia	D13S319, TP53, IgH/FGFR3, IgH/CCND1, IgH/MAF, 1q21, Chr 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
4x34156	Mieloma múltiplo - painel 3: clg-FISH para 17p-, t(14;16), t(4;14), 1q+	Hematologia	TP53, IgH/FGFR3, IgH/MAF, 1q21	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: deleção 13q14.3 (D13S319)	Hematologia	D13S319	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de deleção do gene TP53 (17p13)	Hematologia	TP53	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1	Hematologia	IgH/CCND1	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de t(14;16)(q32;q23) IgH/MAF	Hematologia	IgH/MAF	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de t(4;14)(p16;q32) IgH/FGFR3	Hematologia	IgH/FGFR3	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de aneuploidias 5, 9 e 15	Hematologia	Chr 5, 9 e 15	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
34156	Mieloma múltiplo: pesquisa de ampliações em 1q21	Hematologia	1q21	FISH	15 a 20 dias úteis	Tabela 3
36213	Leucemia Linfocítica Crônica - painel 1: 13q-, 11q-, 17p-, +12, IgH	Hematologia	D13S319, ATM, TP53, chr 12, IgH	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
7x34156	Leucemia Linfocítica Crônica - painel 2: -6q-, 13q-(D13S319 e D13S25), 11q-, 17p-, +12, IgH	Hematologia	D13S319, D13S25, ATM, TP53, chr 12, IgH, 6q21	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 11q22.3 (ATM)	Hematologia	ATM	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 13q14.3 (D13S319)	Hematologia	D13S319	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 13q14.3 (D13S25)	Hematologia	D13S25	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 6q21	Hematologia	6q21	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa do número de cópias do cromossoma 12	Hematologia	chr 12	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção do gene TP53 (17p13)	Hematologia	TP53	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
3x34156	Síndrome Mielodisplásico - painel 1: 5q-, 7q-, 20q-	Hematologia	5q31, 7q31, 20q12	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
5x34156	Síndrome Mielodisplásico - painel 2: 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p-	Hematologia	5q31, 7q31, 20q12, chr 8, TP53	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
36301	Síndrome Mielodisplásico - painel 3: 5q- (5q31 e 5q33-34), 7q-, 20q-	Hematologia	5q31, 5q33-34, 7q31, 20q12	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 5q31	Hematologia	5q31	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 5q33-34	Hematologia	5q33-34	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 7q31	Hematologia	7q31	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de deleção 20q12	Hematologia	20q12	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa do número de cópias do cromossoma 8	Hematologia	chr 8	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene PDGFRB (5q32-q33)	Hematologia	PDGFRB	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene FGFR1 (8p11)	Hematologia	FGFR1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene KMT2A (11q23)	Hematologia	KMT2A	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(15;17)(q22;q21) PML/RARA	Hematologia	PML/RARA	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene RARA (17q21)	Hematologia	RARA	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene CBFβ inv(16)/t(16;16)(p13;q22)	Hematologia	CBFB	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(8;21)(q22;q22) ETO/AML1	Hematologia	ETO/AML1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(9;22)(q34;q11.2) BCR/ABL	Hematologia	BCR/ABL	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23)	Hematologia	ALK	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de rearranjos do gene ALK (2p23), em amostra de parafina	Hematologia	ALK	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34156	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27)	Hematologia	BCL6	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de rearranjos do gene BCL6 (3q27), em amostra de parafina	Hematologia	BCL6	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene IgH (14q32)	Hematologia	IgH	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de rearranjos do gene IgH (14q32), em amostra de parafina	Hematologia	IgH	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de rearranjos do gene MYC (8q24)	Hematologia	MYC	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de rearranjos do gene MYC (8q24), em amostra de parafina	Hematologia	MYC	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC	Hematologia	IgH/MYC	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de t(8;14)(q24;q32) IgH/MYC, em amostra de parafina	Hematologia	IgH/MYC	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1	Hematologia	IgH/CCND1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de t(11;14)(q13;q32) IgH/CCND1, em amostra de parafina	Hematologia	IgH/CCND1	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2	Hematologia	IgH/BCL2	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/BCL2, em amostra de parafina	Hematologia	IgH/BCL2	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1	Hematologia	API2/Malt1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de t(11;18)(q21;q21) API2/Malt1, em amostra de parafina	Hematologia	API2/Malt1	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/Malt1	Hematologia	IgH/Malt1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Pesquisa de t(14;18)(q32;q21) IgH/Malt1, em amostra de parafina	Hematologia	IgH/Malt1	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
3x34156	LNH difuso grandes células: t(14;18), MYC e BCL6	Hematologia	MYC, BCL6 e IgH/BCL2	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
3x31710	LNH difuso grandes células: t(14;18), MYC e BCL6, em amostra de parafina	Hematologia	MYC, BCL6 e IgH/BCL2	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
2x34156	LNH Malt: t(14;18) IgH/Malt1 e t(11;18)	Hematologia	IgH/Malt1 e API2/Malt1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
2x31710	LNH Malt: t(14;18) IgH/Malt1 e t(11;18), em amostra de parafina	Hematologia	IgH/Malt1 e API2/Malt1	FISH	5 a 15 dias úteis	Tabela 3
34156	Pesquisa do número de cópias dos cromossomas X e Y	Hematologia	chr X e Y	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
34900	Processamento para testes de FISH	Hematologia	-	-	-	Tabela 3
34900	Acidose tubular renal: gene SLC4A1	Nefrologia	SLC4A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Acidose tubular renal: genes ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1	Nefrologia	ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36564	Cistinose: gene CTNS	Nefrologia	CTNS	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Cistinúria: genes SLC3A1, SLC7A9	Nefrologia	SLC3A1, SLC7A9	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Deficiência em adenina fosforibosiltransferase: gene APRT	Nefrologia	APRT	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Diabetes insipidus, forma renal: gene AVPR2	Nefrologia	AVPR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Disgenésia tubular renal: gene ACE	Nefrologia	ACE	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Disgenésia tubular renal: gene REN	Nefrologia	REN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença renal poliquística autossômica dominante: gene PKD1	Nefrologia	PKD1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença renal poliquística autossômica dominante: gene PKD2	Nefrologia	PKD2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença renal poliquística autossômica recessiva: gene PKHD1	Nefrologia	PKHD1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença renal poliquística: painel de genes por NGS	Nefrologia	DNAJB11, DZIP1L, GANAB, PKD1, PKD2, PKHD1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Doença renal poliquística: painel de genes por NGS (painel alargado)	Nefrologia	ABCC8, ALG8, BICC1, BLK, COL4A1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GCK, HNF1B, HNF4A, INS, INVS, KCNJ11, KLF11, LRP5, NEUROD1, NOTCH2, NPHP3, OFD1, PAX4, PDX1, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, SEC61B, SEC63, TSC1, TSC2, UMOD, VHL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença renal medular quística tipo 1: gene MUC1 (ins Citosina)	Nefrologia	MUC1 (ins Citosina)	Análise de Fragmentos	6 meses	Tabela 1
34900	Doença renal medular quística tipo 2: gene UMOD	Nefrologia	UMOD	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Genotipagem do gene APOL1: haplotipos G1 e G2	Nefrologia	APOL1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Glicosúria renal familiar: gene SLC5A2	Nefrologia	SLC5A2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Glicosúria renal familiar: gene SLC2A2, SLC5A2	Nefrologia	SLC2A2, SLC5A2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo II: gene GNA11	Nefrologia	GNA11	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Hipercalcemia e hipocalciúria familiar tipo III: gene AP2S1	Nefrologia	AP2S1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Hiperossalúria tipo 1: gene AGXT	Nefrologia	AGXT	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Hiperossalúria tipo 2: gene GRHPR	Nefrologia	GRHPR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Hipocalcemia autossômica dominante com síndrome de Bartter: gene CASR	Nefrologia	CASR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Hipocalcemia autossômica dominante: gene CASR	Nefrologia	CASR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Nefrite intersticial autossômica dominante: genes HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD	Nefrologia	HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Nefronoftose: painel de genes por NGS	Nefrologia	ANKS6, CEP164, CEP290, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPRG1P1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Nefropatia hiperuricêmica familiar juvenil tipo 2: gene REN	Nefrologia	REN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Alport: genes COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6	Nefrologia	COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Bartter e Síndrome de Gitelman: painel de genes por NGS	Nefrologia	BSND, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Bartter tipo I: gene SLC12A1	Nefrologia	SLC12A1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Bartter tipo II: gene KCNJ1	Nefrologia	KCNJ1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Bartter tipo III: gene CLCNKB	Nefrologia	CLCNKB	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Gitelman: gene SLC12A3	Nefrologia	SLC12A3	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Liddle: genes SCNN1B, SCNN1G	Nefrologia	SCNN1B, SCNN1G	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome nefrogénico de anti-diurese inapropriada (NSIAD): gene AVPR2	Nefrologia	AVPR2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica / síndrome de Pierson: gene LAMB2	Nefrologia	LAMB2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica: gene NPHS1	Nefrologia	NPHS1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica: gene NPHS2	Nefrologia	NPHS2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica: gene PLCE1	Nefrologia	PLCE1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica: gene WT1	Nefrologia	WT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome nefrótica: painel de genes por NGS	Nefrologia	ACTN4, AMN, APOE, APOL1, ARHGDI, CD151, CD2AP, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, FAT1, FN1, GLA, GON7, INF2, ITGA3, ITSN1, LAGE3, LAMB2, LCAT, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, YRDC	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hiperossalúria primária: genes AGXT, GRHPR, HOGA1	Nefrologia	AGXT, GRHPR, HOGA1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Litíase renal: painel de genes por NGS	Nefrologia	ADCY10, AGXT, AP2S1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CASR, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, GNA11, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, OCRL, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Nefrocalcinose: painel de genes por NGS	Nefrologia	ADCY10, AGK, AGXT, AP2S1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, FGF23, GNA11, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, OCRL, PHEX, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC3A1, SLC4A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A9, SLC9A3, SLC9A3R1, STRADA, TRPM6, VDR, XDH, ZNF365	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Nefrite túbulo-intersticial: painel de genes por NGS	Nefrologia	ADAMTS9, ANKS6, CEP164, CEP83, DCDC2, DNAJB11, GATM, GLIS2, HNF1B, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, REN, SEC61A1, TMEM67, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3, ZNF423	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Tubulopatias: painel de genes por NGS	Nefrologia	AP2S1, AQP2, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CASR, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CUL3, CYP24A1, FAH, GATM, GNA11, HNF1B, HNF4A, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KLHL3, MAGED2, NR3C2, REN, RRAGD, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WNK4	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença renal crônica no jovem: painel de genes por NGS	Nefrologia	ACE, ACTG2, ACTN4, AGT, AGTR1, AMN, ANKS6, ARHGDI3, C3, CD46, CEP164, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CHD7, CHRM3, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CTNS, CUBN, DGKE, DSTYK, EYA1, FAN1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLA, GLI3, GRIP1, HNF1B, HPSE2, INF2, INVS, ITGA3, ITGA8, LAMB2, LMX1B, LRIG2, MUC1, MYH9, MYO1E, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP93, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, REN, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SGLP1, SIX5, SMARCAL1, TBX18, TMEM67, TRAP1, TRIM8, TRPC6, TSC1, TSC2, TTC21B, UMOD, VHL, VIPAS39, VPS33B, WT1, XPNPEP3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Alport ligado ao X: gene COL4A5	Nefrologia	COL4A5	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar e Demência frontotemporal: painel de genes por NGS	Neurologia	APOE, APP, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SNCB, SORL1, TARDBP, TREM2, VCP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar: gene APP (exões 16 e 17)	Neurologia	APP (exões 16 e 17)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar: gene PSEN1	Neurologia	PSEN1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar: gene PSEN2	Neurologia	PSEN2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar: genes PSEN1, PSEN2, APP (exões 16 e 17)	Neurologia	PSEN1, PSEN2, APP (exões 16 e 17)	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Alzheimer familiar: genotipagem da APOE	Neurologia	APOE	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Amiotrofia neurálgica hereditária: gene SEPTIN9	Neurologia	SEPTIN9	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Angiopatia amiloide familiar: painel de genes por NGS	Neurologia	APOE (alelo e4), APP, CHCHD10, CHMP2B, COL4A1, COL4A2, CSF1R, CST3, CTC1, DCTN1, ITM2B, GLA, GRN, GSN, HTR1A, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SNCB, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREX1, TTR	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Ataxia com deficiência em vitamina E: gene TTPA	Neurologia	TTPA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Ataxia de Friedreich: gene FXN	Neurologia	FXN	Análise de Fragmentos	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Ataxia episódica tipo 2: gene CACNA1A	Neurologia	CACNA1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Ataxias: painel de genes por NGS (painel alargado)	Neurologia	AAAS, AARS, ABCA2, ABCB7, ABHD12, ACBD6, ACO2, ADCY5, ADGRG1, ADPRHL2, AFG3L2, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARL13B, ARL3, ARMC9, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP6AP1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BBS1, BRF1, C2CD3, C5orf42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CAMTA1, CAPN1, CAPRIN1, CASK, CBY1, CC2D2A, CCDC115, CENPF, CEP104, CEP290, CEP41, CHMP1A, CHP1, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, CLPP, COA7, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CRB2, CSGALNACT1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DAG1, DAGLA, DARS2, DCC, DDHD2, DDOST, DDX59, DHCR7, DHDDS, DHRSX, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, DYNC1H1, EBF3, EDEM3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EN1, EOGT, EPM2A, ERCC4, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT1, EXT2, FA2H, FAM149B1, FBXL4, FDXR, FEM1C, FGF14, FKR, FKTN, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FUK, FUT8, FXN, G6PC3, GALT, GALNT2, GALNT3, GBA2, GDAP2, GEMIN5, GFAP, GFPT1, GJC2, GLI3, GLRA1, GLRB, GLS, GMPA, GMPPB, GNE, GORAB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HARS, HEATR5B, HEXA, HEXB, HMBS, HYL5, ICK, IFT74, INPP5E, INTS11, IRF2BPL, ISPD, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIF1C, KIF7, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LFNG, LIG3, LNP, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MAPK8IP3, MARS2, MFN2, MGAT2, MINPP1, MKS1, MMACHC, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MSTO1, MT-ATP6, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTPP, MVK, NAA60, NAXE, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPTX1, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PACS2, PAX6, PDYN, PEX16, PEX2, PEX6, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PHGDH, PI4KA, PIBF1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PITRM1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU4F1, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PTF1A, PTRH2, PUM1, RARS2, RELN, RFT1, RFXANK, RNF170, RNF216, RNF220, ROBO3, RORA, RRGRI1L, SACS, SAMD9L, SAR1B, SCLT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEC23B, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMPD4, SNAP25, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SSR3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, STUB1, SUFU, SVBP, SYNE1.	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Ataxias espinocerebelosas: SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 e 12	Neurologia	SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12	Análise de Fragmentos	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Ataxias recessivas: painel de genes por NGS	Neurologia	AFG3L2, ANO10, ATM, COQ8A, MRE11, MTPAP, MTPP, PIK3R5, POLG, SACS, SETX, SIL1, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, ZNF592	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Atrofia muscular espinhal: genes SMN1 e SMN2	Neurologia	SMN1, SMN2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Atrofia muscular espinhal: painel de genes por NGS	Neurologia	AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC8, FBXO38, GARS, HSPB1, HSPB8, HSPB3, IGHMBP2, PLEKHG5, RAX2, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SMN1, TBCE, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	CADASIL: gene NOTCH3 (exões 2 a 6 e 11)	Neurologia	NOTCH3 (exões 2 a 6 e 11)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	CADASIL: gene NOTCH3 (gene completo)	Neurologia	NOTCH3	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	CARASIL: gene HTRA1	Neurologia	HTRA1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Cavernomas cerebrais múltiplos: genes CCM2, KRIT1, PDCD10	Neurologia	CCM2, KRIT1, PDCD10	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Coreia-acantocitose: gene VPS13A	Neurologia	VPS13A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36096	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene GCH1 (caso índice)	Neurologia	GCH1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36528	Défice de GTP-ciclohidrolase: gene GCH1 (estudo de familiar)	Neurologia	GCH1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Demência com corpos de Lewy: gene SNCA	Neurologia	SNCA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal e/ou esclerose lateral amiotrófica: gene TBK1	Neurologia	TBK1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: gene C9ORF72 (expansão GGGGCC)	Neurologia	C9ORF72 (expansão GGGGCC)	Análise de Fragmentos	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: gene CHMP2B	Neurologia	CHMP2B	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: gene GRN	Neurologia	GRN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: gene MAPT (exões 1 e 9 a 13)	Neurologia	MAPT	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1

ITT-SGEN-001_1_Rev.1_Cópia não controlada quando impressa

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Demência frontotemporal: gene TARDBP	Neurologia	TARDBP	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: gene VCP	Neurologia	VCP	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Demência frontotemporal: genes MAPT (exões 1 e 9 a 13), GRN	Neurologia	MAPT, GRN	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Distonias: painel de genes por NGS	Neurologia	AAAS, AASS, ABAT, ABCB7, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ALDH18A1, ANO10, ANO3, AP1S2, APTX, ARFGEF3, ARSA, ARX, ASL, ATCAY, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5G3, ATP7B, AUH, BCAP31, BCS1L, C19orf12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMK4, CHCHD2, CHMP2B, CIZ1, CLN3, CLN5, CLN8, CLPB, COASY, COL6A3, COX10, COX15, COX20, CP, CSF1R, CSTB, CTSD, CWF19L1, CYP27A1, DCAF17, DCC, DCTN1, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC5, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, EIF4G1, ELOVL4, FA2H, FBXO7, FGF14, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FXN, GBA, GCDH, GCH1, GFAP, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRID2, GRIN1, GRM1, GRN, GTPBP2, HCFC1, HECW2, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, HTT, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNMA1, KCNQ2, KCCTD17, KIAA1161, KIF1A, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAL, MAPT, MARS2, MECP, MED27, MRE11, MTFMT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, OPA3, PANK2, PARK7, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDYN, PET100, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNKP, PNPT1, POLR3A, PPP2R5D, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PTS, QDPR, RAB39B, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216, RNU7-1, SACS, SAMHD1, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SNCA, SNORD118, SNX14, SPATA5L1, SPG11, SPG7, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNU1, SYT1, TAF1, TARS2, TBC1D24, TBK1, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TMEM240, TOR1A, TPK1, TPP1, TREX1, TSPOPAP1, TTBK2, TUBB4A, UBTB, UCHL1, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS11, VPS13A, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS41, VPS4A, WDR45, WDR73, WFS1, WWOX, XPR1, YIF1B, YY1, ZSWIM6	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34673	Distrofia das cinturas tipo 2A: gene CAPN3 (caso índice)	Neurologia	CAPN3	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34528	Distrofia miotônica de Steinert (DM1): gene DMPK	Neurologia	DMPK	Análise de Fragmentos	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Distrofia miotônica tipo 2 (DM2): gene CNBP	Neurologia	CNBP	Análise de Fragmentos	2 a 3 meses	Tabela 1
36137	Distrofia muscular congênita (MDC): gene LMNA	Neurologia	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Distrofia muscular congênita (MDC1A): gene LAMA2	Neurologia	LAMA2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Distrofia muscular das cinturas: painel de genes por NGS	Neurologia	ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, GMPBP, ISPD, HNRNPDL, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD6): gene FHL1	Neurologia	FHL1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34812	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD2): gene LMNA	Neurologia	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth ligado ao X: gene GJB1 (Cx32)	Neurologia	GJB1 (Cx32)	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A: gene PMP22 (dup.17)	Neurologia	PMP22 (dup.17)	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B: gene MPZ	Neurologia	MPZ	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E: gene PMP22	Neurologia	PMP22	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B: gene RAB7A	Neurologia	RAB7A	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1: gene LMNA	Neurologia	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: gene PMP22 (dup.17 + sequenciação)	Neurologia	PMP22	Sequenciação + MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Doença de Charcot-Marie-Tooth: painel de genes por NGS	Neurologia	AARS, AIFM1, ATL1, ATP7A, BSCL2, C12orf65, COX6A1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2 (excepto aminoácidos 420-500, exão 8, NM_022489.3), KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SH3TC2, SLC12A6, SPTLC1, SPTLC2, TRIM2, TRPV4, TTR, WNK1, YARS	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34329	Doença de Creutzfeldt-Jakob: gene PRNP	Neurologia	PRNP	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Huntington: gene HTT	Neurologia	HTT	Análise de Fragmentos	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Kennedy: gene AR	Neurologia	AR	Análise de Fragmentos	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Machado-Joseph: gene ATXN3	Neurologia	ATXN3	Análise de Fragmentos	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Moyamoya: gene ACTA2	Neurologia	ACTA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Moyamoya: gene RNF213 (exões 44 a 47, 58 e 61)	Neurologia	RNF213	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK 1, 2 e 8): genes SNCA, PRKN, LRRK2 (pesquisa de grandes rearranjos)	Neurologia	SNCA, PRKN, LRRK2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK1): gene SNCA	Neurologia	SNCA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene PRKN	Neurologia	PRKN	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK2): gene PRKN (pesquisa de grandes rearranjos)	Neurologia	PRKN	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK4): gene SNCA (pesquisa de grandes rearranjos)	Neurologia	SNCA	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK6): gene PINK1	Neurologia	PINK1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene LRRK2	Neurologia	LRRK2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson (PARK8): gene LRRK2 (exões 31, 34, 35, 41, 48)	Neurologia	LRRK2 (exões 31, 34, 35, 41, 48)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson: painel de genes por NGS (painel básico)	Neurologia	ATP13A2, ATP6AP2, CHCHD2, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GBA, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PODXL, PRKN, RIC3, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SYNJ1, TAF1, TMEM230, UCHL1, VPS13C, VPS35	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Parkinson: painel de genes por NGS (painel alargado)	Neurologia	ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, CHCHD2, COQ2, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GBA, GCH1, GIGYF2, GLUD2, HTRA2, LRRK2, MAPT, NR4A2, PARK7, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PODXL, PRKN, PRKRA, RAB39B, RIC3, SLC18A2, SLC20A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SNCAIP, SPR, SYNJ1, TAF1, TBP, TH, TMEM230, TRPM7, UCHL1, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doenças do tecido conjuntivo: painel de genes por NGS	Neurologia	ABL1, ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL4, ARHGAP36, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL5A3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, GAA, HRAS, KCNJ8, KIF22, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PLOD3, PRKG1, PTPN11, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, THBS2, TNXB, ZNF469	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Doenças neuromusculares e musculares: painel de genes por NGS	Neurologia	ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTG2, ACVR1, ADAMTS10, ADGRG6, AGL, AGRN, ALDOA, AMPD1, ANO5, ANTXR2, ASXL1, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNBP, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT1B, CPT2, CRLF1, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNA2, DNAJB6, DNM2, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, EPG5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FHL1, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNB, FLNC, GAA, GBA, GBE1, GFPT1, GLDN, GLE1, GMPBB, GNE, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADH, HADHA, HADHB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HRAS, HSPB1, HSPB8, HSPG2, INPP5K, IRF6, ISCU, ISPD, ITGA7, KAT6B, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, MAMLD1, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MSTN, MTM1, MTMR14, MUSK, MYBPC1, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYO18B, MYOT, NALCN, NEB, OPA1, OPA3, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PIEZO2, PLEC, PLOD1, PLOD2, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, PRKAG2, PUS1, PYGM, RAPSN, RBCK1, RIPK4, RRM2B, RYR1, SCARF2, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SKI, SLC16A1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A4, SLC25A4, SLC5A7, SMAD3, SMAD4, SPEG, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TAZ, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TIA1, TK2, TMEM5, TNNI2, TNNI3, TPM2, TPM3, TRIM32, TRPV4, TSEN54, TSFM, TTN, TWNK, TYMP, UBA1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS33B, YARS2, ZC4H2, ZMPSTE24	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doenças neuromusculares: painel de genes por NGS	Neurologia	ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ADAMTS10, ADGRG6, AGL, AGRN, ALDOA, ANO5, ANTXR2, ASXL1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CNBP, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRLF1, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM2, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, EPG5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FHL1, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNB, FLNC, GAA, GBA, GBE1, GFPT1, GLDN, GLE1, GMPBB, GNE, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, HSPB1, HSPB8, HSPG2, INPP5K, IRF6, ISCU, ISPD, ITGA7, KAT6B, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYO18B, MYOT, NALCN, NEB, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PIEZO2, PLEC, PLOD1, PLOD2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, PRKAG2, PYGM, RAPSN, RBCK1, RIPK4, RRM2B, RYR1, SCARF2, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SKI, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A4, SLC5A7, SMAD3, SMAD4, SPEG, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TIA1, TK2, TMEM5, TNNI2, TNNI3, TPM2, TPM3, TRIM32, TRPV4, TSEN54, TSFM, TTN, TYMP, UBA1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Encefalopatia epilética: painel de genes por NGS	Neurologia	ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF9, ARX, CDKL5, CNTNAP2, CPT2, FOLR1, FOXG1, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GRIN2A, GRIN2B, KCNA2, KCNJ10, KCNQ2, MAPK10, MECP2, MTHFR, NRXN1, PCDH19, PLCB1, PNKP, PNPO, PRRT2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC9A6, SPTAN1, STXB1, TBCE, TCF4, TREX1, UBE3A, ZEB2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 1: gene CACNA1A	Neurologia	CACNA1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 2: gene ATP1A2	Neurologia	ATP1A2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Enxaqueca hemiplégica familiar - tipo 3: gene SCN1A	Neurologia	SCN1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Enxaqueca: painel de genes por NGS	Neurologia	ACVRL1, APP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CCM2, ENG, GDF2, KCNK18, KRIT1, NOTCH3, PDCD10, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1, SMAD4, TREX1, ADN mitocondrial	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36158	Epilepsia generalizada com convulsões febris "plus": gene SCN1A	Neurologia	SCN1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36161	Epilepsia mioclônica grave do lactente (Síndrome de Dravet): gene SCN1A	Neurologia	SCN1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Epilepsia noturna do lobo frontal: painel de genes por NGS	Neurologia	CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CRH, DEPDC5, KCNT1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica juvenil: genes ALS2, ERLIN2, SETX	Neurologia	ALS2, ERLIN2, SETX	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene SOD1	Neurologia	SOD1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene C9ORF72 (expansão GGGGCC)	Neurologia	C9ORF72 (expansão GGGGCC)	Análise de Fragmentos	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene FUS	Neurologia	FUS	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene SETX	Neurologia	SETX	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene TARDBP	Neurologia	TARDBP	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: gene VCP	Neurologia	VCP	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Esclerose lateral amiotrófica: painel de genes por NGS	Neurologia	ALS2, ANG, DCTN1, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPAST, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Esclerose tuberosa: genes TSC1, TSC2	Neurologia	TSC1, TSC2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Glioma Familiar: gene POT1	Neurologia	POT1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hemorragia intraventricular no periparto: painel de genes por NGS	Neurologia	COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, TREX1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Lisencefalia X-linked: gene DCX	Neurologia	DCX	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene KRIT1	Neurologia	KRIT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Malformação cerebral cavernosa familiar: gene KRIT1 (p.Gln455*)	Neurologia	KRIT1 (p.Gln455*)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Miopatias miofibrilares: painel de genes por NGS	Neurologia	BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLCN, LDB3, MYOT	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miopatias: painel de genes por NGS	Neurologia	ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTG2, ACVR1, AGL, AGRN, AMPD1, ANO5, ATP2A1, B4GAT1, BAG3, BIN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT1B, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DNA2, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM3, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GFPT1, GNE, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADH, HADHA, HADHB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HRAS, ISCU, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, MAMLD1, MATR3, MEGF10, MICU1, MSTN, MTM1, MTMR14, MUSK, MYF6, MYH14, MYH2, MYH7, MYOT, NEB, OPA1, OPA3, ORAI1, PABPN1, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PLEC, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RAPSN, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SPEG, STAC3, STIM1, SUCLA2, TAZ, TCAP, TIA1, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, TWNK, TYMP, VCP, VMA21, YARS2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miotonia congênita: gene CLCN1	Neurologia	CLCN1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miotonias não-distróficas: painel de genes por NGS	Neurologia	ATP2A1, CACNA1A, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, HSPG2, KCNA1, KCNE3, KCNJ18, SCN4A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Neurodegeneração com acumulação cerebral de ferro (NBIA): painel de genes por NGS	Neurologia	ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Neuropatia hereditária com susceptibilidade a paralisia por pressão (NHPP): gene PMP22	Neurologia	PMP22	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neuropatia hereditária motora tipo VA: gene BSCL2	Neurologia	BSCL2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Neuropatia sensorial autonômica hereditária (HSAN1A): gene SPTLC1	Neurologia	SPTLC1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neuropatia sensorial autonômica hereditária (HSAN1C): gene SPTLC2	Neurologia	SPTLC2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Neuropatias: painel de genes por NGS	Neurologia	AARS, ABHD12, AIFM1, ATL1, ATP7A, BSCL2, COX6A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EXOSC8, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, NGF, NTRK1, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, RETREG1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SH3TC2, SLC12A6, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SPTLC1, SPTLC2, SYT2, TFG, TRPV4, TTR, TWNK, VCP, WNK1, YARS	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34875	Paramiloidose, tipo Andrade: gene TTR [mutação p.V50M (V30M)]	Neurologia	TTR (V30M)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34853	Paramiloidose: gene TTR (caso index)	Neurologia	TTR	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1

ITT-SGEN-001 | Aprovado | Rev. 1 | Cópia não controlada quando impressa

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Paraparesias espásticas: painel de genes por NGS	Neurologia	ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSC1L2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CCT5, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, HSPD1, IBA57, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MARS, NIPA1, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TTR, TUBB4A, UCHL1, USP8, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR48, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Quantificação proteínas TAU, TAU-fosforilada e β-amilóide no LCR	Neurologia	-	ELISA	2 a 3 meses	Tabela 5
34900	Síndrome de Aicardi-Goutières: gene RNASEH2B	Neurologia	RNASEH2B	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Coffin-Lowry: gene RPS6KA3	Neurologia	RPS6KA3	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36343	Síndrome de depleção do DNA mitocondrial - forma encefalomiopática com ou sem acidúria metilmalônica ligeira: gene SUCLA2	Neurologia	SUCLA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Fahr: genes PDGFRB, PDGFB, SLC20A2, XPR1	Neurologia	PDGFRB, PDGFB, SLC20A2, XPR1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34721	Síndrome de Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C) (caso index)	Neurologia	MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34720	Síndrome de Leigh/NARP - Neuropatia, ataxia e retinite: gene MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C) (estudo de familiar)	Neurologia	MT-ATP6 (m.8993T>G, m.8993T>C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Rett: gene CDKL5	Neurologia	CDKL5	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome MELAS - Encefalomiopatia mitocondrial: 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)	Neurologia	MT-TL1 (m.3243A>G, m.3244G>A, m.3252A>G, m.3256C>T, m.3271T>C, m.3291T>C), MT-ND5 (m.13513G>A)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34716	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclônica: gene MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) (caso index)	Neurologia	MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34717	Síndrome MERRF - Epilepsia mioclônica: gene MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A) (estudo de familiar)	Neurologia	MT-TK (m.8296A>G, m.8344A>G, m.8356T>C, m.8363G>A)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36330	Xantomatose cerebrotendinosa: gene CYP27A1	Neurologia	CYP27A1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Oftalmoplegia externa progressiva: painel de genes por NGS	Neurologia	DGUOK, DNA2, MGME1, MFN2, MPV17, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SUCLA2, SUCLG1, TK2, TWNK, TYMP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Miopatias metabólicas e Rabdomiólise: painel de genes por NGS	Neurologia	ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAV3, CHKB, COQ4, COQ8A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FLAD1, GAA, GBE1, GMPPB, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, MLIP, MT-CO1, MT-CO2, MYH1, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, POLG, POLG2, PRKAG2, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SGC4, SIL1, SLC22A5, SUCLA2, TAMM41, TANGO2, TK2, TSFM, TYMP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Moyamoya: genes ACTA2, GUCY1A3, RNF213	Neurologia	ACTA2, GUCY1A3, RNF213	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Paralisias periódicas: painel de genes por NGS	Neurologia	ATP1A2, ATP1A3, CACNA1S, DNM1L, KCNJ12 (=KCNJ18), KCNJ2, KCNJ5, MCM3AP, RYR1, SCN4A, SLC12A3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Atrofia girata da coróide e retina com ou sem ornitinemia: gene OAT	Oftalmologia	OAT	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Cataratas congénitas: painel de genes por NGS	Oftalmologia	AGK, BFPSP1, BFPSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, EPHA2, EYA1, FAM126A, FOXE3, FYCO1, GALK1, GBA2, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, MAF, MIP, MIR184, NHS, P3H2, PAX6, PITX3, PXDN, SIL1, SLC16A12, SLC33A1, TDRD7, VIM	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Stargardt: gene ABCA4	Oftalmologia	ABCA4	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Glaucoma congénito primário: gene CYP11B1	Oftalmologia	CYP11B1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Glaucoma de início precoce: gene MYOC	Oftalmologia	MYOC	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34320	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene NDP (caso index)	Oftalmologia	NDP	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34321	Retinopatia do prematuro (Doença de Norrie): gene NDP (estudo de familiar)	Oftalmologia	NDP	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Retinopatia pigmentar: gene RPE65	Oftalmologia	RPE65	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Retinopatia pigmentar: painel de genes por NGS	Oftalmologia	ABCA4, ABHD12, ADAM9, ADGRA3, AGBL5, AIPL1, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CC2D2A, CDH23, CDHR1, CEP290, CEP78, CERKL, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DTHD1, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GDF6, GNAT1, GNPTG, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LCA5, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, MKKS, MVK, NEK2, NEUROD1, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OFD1, OPN1LW, OTX2, PCDH15, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH, PITPNM3, PLA2G5, POC1B, POMGNT1, PRCD, PRKCG, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RGR, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TOPORS, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TTC8, TTL5, TTPA, TUB, TULP1, UNC119, USH1C, USH2A, WDR19, WFS1, WHRN, ZNF408, ZNF513	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Wolfram: gene WFS1	Oftalmologia	WFS1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34712	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber: genes MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C) (caso index)	Oftalmologia	MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34713	Síndrome LHON - Atrofia óptica hereditária de Leber: genes MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C) (estudo de familiar)	Oftalmologia	MT-ND1 (m.3460G>A), MT-ND4 (m.11778G>A), MT-ND6 (m.14484T>C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Câncer colo-retal hereditário: painel de genes por NGS	Oncologia	APC, ATM, AURKA, AXIN2, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCND1, CDH1, CHEK2, EPCAM, GALNT2, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MSH3, MUTYH, NTHL1, ODC1, PIF1, PLA2G2A, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, RBL1, RNF43, RPS20, SMAD4, SMAD7, STK11, TELO2, TGFBR2, TP53, XAF1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Câncer da mama/ovário hereditário: painel de genes por NGS	Oncologia	ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, FANCM, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SLX4, STK11, TP53, XRCC2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Câncer da próstata hereditário: painel de genes por NGS	Oncologia	ABRAXAS1, ATM, ATR, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, GEN1, HOXB13, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Câncer do pâncreas hereditário: painel de genes por NGS	Oncologia	APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS1, PMS2, PRSS1, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36064	Câncer gástrico difuso hereditário (E-caderina): gene CDH1	Oncologia	CDH1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Carcinoma medular da tireóide familiar: gene RET	Oncologia	RET	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34857	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene MEN1 (caso index)	Oncologia	MEN1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34858	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 1: gene MEN1 (estudo de familiar)	Oncologia	MEN1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2: gene RET	Oncologia	RET	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2A: gene RET	Oncologia	RET	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2B: gene RET	Oncologia	RET	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36248	Neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 4 (MEN4): gene CDKN1B	Oncologia	CDKN1B	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Pacote 1: Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE) + MLPA (sangue)]	Oncologia	BRCA1, BRCA2	NGS, com MLPA	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Pacote 2: Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 [insAlu (sangue) + NGS (sangue ou FFPE)]	Oncologia	BRCA1, BRCA2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 1: gene SDHD	Oncologia	SDHD	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 3: gene SDHC	Oncologia	SDHC	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Paraganglioma e feocromocitoma tipo 4: gene SDHB	Oncologia	SDHB	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Paraganglioma e feocromocitoma: painel de genes por NGS	Oncologia	EGLN1, EPAS1, FH, IDH1, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Li-Fraumeni: gene TP53	Oncologia	TP53	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34543	Pesquisa de mutações no gene BRCA1 (caso index)	Oncologia	BRCA1	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34544	Pesquisa de mutações no gene BRCA1 (estudo de familiar)	Oncologia	BRCA1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34547	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 (caso index)	Oncologia	BRCA2	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34548	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 (estudo de familiar)	Oncologia	BRCA2	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
36061	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 (mut. fundadora) (caso índice)	Oncologia	BRCA2	PCR	2 a 4 semanas	Tabela 1
36062	Pesquisa de mutações no gene BRCA2 (mut. fundadora) (estudo de familiar)	Oncologia	BRCA2	PCR	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Pesquisa de mutações no gene TNFRSF10A (APO2)	Oncologia	TNFRSF10A (APO2)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2	Oncologia	BRCA1, BRCA2	NGS	4 a 6 semanas	Tabela 1
36059	Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 (pesquisa de grandes rearranjos) (caso índice)	Oncologia	BRCA1, BRCA2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
36060	Pesquisa de mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 (pesquisa de grandes rearranjos) (estudo de familiar)	Oncologia	BRCA1, BRCA2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34633	Polipose adenomatosa do cólon, nível I: gene MUTYH (mutações p.Y179C e p.G396D) (caso índice)	Oncologia	MUTYH (mutações p.Y179C e p.G396D)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36264	Polipose adenomatosa do cólon, nível II: gene MUTYH (caso índice)	Oncologia	MUTYH	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34635	Polipose adenomatosa do cólon: gene MUTYH (estudo de familiar)	Oncologia	MUTYH	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Polipose adenomatosa do cólon: gene MUTYH (pesquisa de grandes rearranjos)	Oncologia	MUTYH	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34394	Polipose adenomatosa familiar: gene APC (caso índice)	Oncologia	APC	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34395	Polipose adenomatosa familiar: gene APC (estudo de familiar)	Oncologia	APC	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36263	Polipose adenomatosa familiar: gene APC (pesquisa de grandes rearranjos)	Oncologia	APC	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé: gene FLCN	Oncologia	FLCN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36272	Síndrome de Cowden: gene PTEN (caso índice)	Oncologia	PTEN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36273	Síndrome de Cowden: gene PTEN (estudo de familiar)	Oncologia	PTEN	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34637	Síndrome de Lynch: gene MLH1 (caso índice)	Oncologia	MLH1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34638	Síndrome de Lynch: gene MLH1 (estudo de familiar)	Oncologia	MLH1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34398	Síndrome de Lynch: gene MSH2 (caso índice)	Oncologia	MSH2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34399	Síndrome de Lynch: gene MSH2 (estudo de familiar)	Oncologia	MSH2	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36068	Síndrome de Lynch: gene MSH6 (caso índice)	Oncologia	MSH6	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
36069	Síndrome de Lynch: gene MSH6 (estudo de familiar)	Oncologia	MSH6	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Lynch: gene MSH6 (pesquisa de grandes rearranjos)	Oncologia	MSH6	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
36070	Síndrome de Lynch: gene PMS2 (caso índice)	Oncologia	PMS2	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Lynch: genes MLH1, MSH2 (caso índice)	Oncologia	MLH1, MSH2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34844	Síndrome de Lynch: genes MLH1, MSH2 (pesquisa de grandes rearranjos)	Oncologia	MLH1, MSH2	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Lynch: genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Oncologia	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
36290	Síndrome de Peutz-Jeghers: gene STK11 (LKB1)	Oncologia	STK11	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34862	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene VHL (caso índice)	Oncologia	VHL	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34863	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene VHL (estudo de familiar)	Oncologia	VHL	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36299	Síndrome de von Hippel-Lindau: gene VHL (pesquisa de grandes rearranjos)	Oncologia	VHL	MLPA	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Tumores renais hereditários (painel alargado)	Oncologia	BAP1, CDC73, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Tumores renais hereditários (painel básico)	Oncologia	AKT1, BAP1, FLNC, FH, MET, PTEN, PIK3CA, STK11, SDHB, VHL	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Melanoma maligno familiar: painel de genes por NGS	Oncologia	BAP1, CDKN2A, CDK4, MITF, POT1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
31710	Cancro do pulmão: rearranjos do gene ALK (2p23), em amostra de parafina	Oncologia	ALK	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
31710	Cancro do pulmão: rearranjos do gene ROS1 (6q22), em amostra de parafina	Oncologia	ROS1	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
2x31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): deleções 1p36 e 19q13, em amostra de parafina	Oncologia	1p36 e 19q13	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): rearranjos do gene RELA (11q13), em amostra de parafina	Oncologia	RELA	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): amplificação do gene EGFR, em amostra de parafina	Oncologia	EGFR	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): deleção do gene PTEN (10q23), em amostra de parafina	Oncologia	PTEN	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): rearranjos do gene BRAF (7q34) (fusão BRAF-KIAA1549 e variantes), em amostra de parafina	Oncologia	BRAF e KIAA1549	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
31710	Neoplasias diversas: amplificação do gene Her-2/neu, em amostra de parafina	Oncologia	Her-2/neu	FISH	5 a 10 dias úteis	Tabela 3
2x31710	Cancro da mama: amplificação dos genes FGFR1 (8p12) e FGFR2 (10q26), em amostra de parafina	Oncologia	FGFR1 e FGFR2	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
31710	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): deleção do gene CDKN2A (9p21), em amostra de parafina	Oncologia	CDKN2A	FISH	10 a 15 dias úteis	Tabela 3
36314	Cancro do pulmão: BRAF (Val600)	Oncologia	BRAF (Val600)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro colo-rectal (CCR): KRAS, NRAS e BRAF (Val600)	Oncologia	KRAS reflexo para NRAS e BRAF	PCR em tempo real	5 dias úteis	Tabela 1
36314	Cancro colo-rectal (CCR): BRAF (Val600)	Oncologia	BRAF (Val600)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34650	Cancro colo-rectal (CCR): MSI - Instabilidade de Microssatélites	Oncologia	MSI	Análise de Fragmentos	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
36314	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): BRAF (Val600)	Oncologia	BRAF (Val600)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): H3F3A (K27M e G34R/V)	Oncologia	H3F3A (K27M e G34R/V)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): HIST1H3B (K27M)	Oncologia	HIST1H3B (K27M)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): IDH1 (exão 4)	Oncologia	IDH1 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): IDH2 (exão 4)	Oncologia	IDH2 (exão 4)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): promotor do gene TERT (C228T e C250T)	Oncologia	TERT (C228T e C250T)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
36312	Tumores Sistema Nervoso Central (SNC): metilação do promotor do gene MGMT	Oncologia	MGMT	MSP	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
36314	Melanoma: BRAF (Val600)	Oncologia	BRAF (Val600)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34847	Melanoma: KIT (exão 11)	Oncologia	KIT (exão 11)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Melanoma: NRAS (códeos 12, 13 e 61)	Oncologia	NRAS (códeos 12, 13 e 61)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
2x34847	Tumores do Estroma Gastrointestinal (GIST): KIT (exões 9 e 11)	Oncologia	KIT (exões 9 e 11)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
5x34847	Tumores do Estroma Gastrointestinal (GIST): KIT (exões 9, 11, 13, 14 e 17)	Oncologia	KIT (exões 9, 11, 13, 14 e 17)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Tumores do Estroma Gastrointestinal (GIST): PDGFRA (exões 12, 14 e 18)	Oncologia	PDGFRA (exões 12, 14 e 18)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34650	Neoplasias diversas: MSI - Instabilidade de Microssatélites	Oncologia	MSI	Análise de fragmentos	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Neoplasias diversas: PIK3CA	Oncologia	PIK3CA (exões 1, 7, 9 e 20)	Sequenciação	15 a 20 dias úteis	Tabela 1
34900	Neoplasias diversas: Painel de biomarcadores para Tumores Sólidos por NGS	Oncologia	Mutações (Hotspots - 35 genes): AKT1; ALK; AR; BRAF; CDK4; CTNNB1; DDR2; EGFR; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); ESR1; FGFR2; FGFR3; GNA11; GNAQ; HRAS; IDH1; IDH2; JAK1; JAK2; JAK3; KIT; KRAS; MAP2K1 (MEK1); MAP2K2 (MEK2); MET; MTOR; NRAS; PDGFRA; PIK3CA; RAF1; RET; ROS1; SMO Rearranjos (23 genes): ABL1; AKT3; ALK; AXL; BRAF; EGFR; EGFRVIII; ERBB2 (HER2); ERG; ETV1; ETV4; ETV5; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET; NTRK1; NTRK2; NTRK3; PDGFRA; PPARG; RAF1; RET; ROS1 CNVs (19 genes): AKT1; ALK; AR; BRAF; CCND1; CDK4; CDK6; EGFR; ERBB2 (HER2); FGFR1; FGFR2; FGFR3; FGFR4; KIT; KRAS; MET; MYC; MYCN; PDGFRA; PIK3CA (Para a avaliação de CNVs adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%)	NGS	15 a 20 dias úteis	Tabela 1

ITT-SGEN-001 | Aprovado | Rev. 1 | Cópia não controlada quando impressa

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Cancro colo-rectal (CCR): CCR por NGS	Oncologia	Mutações (Hotspots): BRAF; EGFR; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); KRAS; NRAS; PIK3CA Rearranjos: NTRK1; NTRK2; NTRK3 CNVs: ERBB2 (HER2); MET (Para a avaliação de CNVs adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%)	NGS	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Neoplasias diversas: Rearranjos dos genes NTRK1, NTRK2 e NTRK3 por NGS	Oncologia	Rearranjos: NTRK1; NTRK2; NTRK3	NGS	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro da mama: PIK3CA	Oncologia	PIK3CA (exões 1, 7, 9 e 20)	Sequenciação	15 a 20 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro do endométrio: POLE	Oncologia	POLE (exões 9, 11, 13 e 14)	Sequenciação	5 a 10 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro do endométrio: Hipermetilação do promotor do gene MLH1	Oncologia	MLH1	MSP	15 a 20 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro colo-rectal (CCR): Hipermetilação do promotor do gene MLH1	Oncologia	MLH1	MSP	15 a 20 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro do pulmão: Pulmão por NGS	Oncologia	Mutações (Hotspots): AKT1; ALK; BRAF; DDR2; EGFR; FGFR2; FGFR3; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); KRAS; MAP2K1; MET; NRAS; PIK3CA; RET; ROS1 Rearranjos: ALK; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET (skipping exão 14); NTRK1; NTRK2; NTRK3; ROS1; RET CNVs: EGFR; FGFR1; FGFR2; ERBB2 (HER2); KRAS; MET (Para a avaliação de CNVs adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%)	NGS	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro da bexiga: Bexiga por NGS	Oncologia	Mutações (Hotspots): AKT1; ALK; BRAF; DDR2; EGFR; FGFR2; FGFR3; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); KRAS; MAP2K1; MET; NRAS; PIK3CA; RET; ROS1 Rearranjos: ALK; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET (skipping exão 14); NTRK1; NTRK2; NTRK3; ROS1; RET CNVs: EGFR; FGFR1; FGFR2; ERBB2 (HER2); KRAS; MET (Para a avaliação de CNVs adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%)	NGS	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro da tireoide: Tireoide por NGS	Oncologia	Mutações (Hotspots): BRAF; HRAS; KRAS; NRAS; PIK3CA; RET Fusões: ALK; BRAF; NTRK1; NTRK2; NTRK3; PPARG; RET.	NGS	10 a 15 dias úteis	Tabela 1
34900	Cancro do endométrio: TP53	Oncologia	TP53 (exões 2 a 11)	Sequenciação	15 a 20 dias úteis	Tabela 1
36083	Conexina 26 - DFNB1: gene GJB2 (caso index)	Otorrinolaringologia	GJB2	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36537	Conexina 26 - DFNB1: gene GJB2 (estudo de familiar)	Otorrinolaringologia	GJB2	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
36084	Conexina 30: gene GJB6 (caso index)	Otorrinolaringologia	GJB6	PCR	2 a 4 semanas	Tabela 1
36539	Conexina 30: gene GJB6 (estudo de familiar)	Otorrinolaringologia	GJB6	PCR	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Diabetes e surdez com hereditariedade materna (MIDD): genes MT-TL1 (m.3243A>G), MT-TE (m.14692A>G, m.14709T>C) e MT-TK (8296A>G)	Otorrinolaringologia	MT-TL1 (m.3243A>G), MT-TE (m.14692A>G, m.14709T>C), MT-TK (8296A>G)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Alström: gene ALMS1	Otorrinolaringologia	ALMS1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Usher e síndrome de Alström: painel de genes por NGS	Otorrinolaringologia	ADGRV1, ALMS1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, TIMM8A, USH2A, USH1C, USH1G, WHRN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Usher: painel de genes por NGS	Otorrinolaringologia	ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, TIMM8A, USH2A, USH1C, USH1G, WHRN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Surdez mitocondrial NSHL: gene MT-RNR1 (m.1555A>G)	Otorrinolaringologia	MT-RNR1 (m.1555A>G)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34776	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 index)	Otorrinolaringologia	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)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
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)	Otorrinolaringologia	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)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Surdez síndrômica e não-síndrômica: painel de genes por NGS	Otorrinolaringologia	ABHD12, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDP1, BMP5, BSND, BTB, CABP2, CACNA1D, CATSPER2, CCDC50, CD151, CDC14A, CDC6, CDH23, CDKN1C, CDT1, CEACAM16, CEMIP, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCDC2, DFNA5, DFN59, DHODH, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, ECE1, EDN3, EDNRA, EDNRB, EFTUD2, EIF4A3, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ERCC2, ERCC3, ESPN, ESRRB, EVC, EYA1, EYA4, FAS, FGF10, FGF3, FGFR3, FOXI1, FOXI3, FRAS1, FREM2, GATA3, GDF6, GIPC3, GJA1, GJB1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GNAI3, GPM2, GRHL2, GRIP1, GRXCR1, GRXCR2, GSC, GSTP1, HAO, HAL, HARS2, HGF, HMX1, HOMER2, HOXA2, HOXB1, HSD17B4, HSPA9, ILDR1, JAG1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KDM6A, KIT, KITLG, KMT2D, LARS2, LEMD3, LHFPL5, LHX3, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MASP1, MCM2, MET, MIR96, MITF, MSRB3, MTAP, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO1C, MYO1F, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NF2, NKX3-2, NLRP3, NR2F1, OFD1, OPA1, ORC1, ORC4, ORC6, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTOR, P2RX2, PAX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, PEX7, PHYH, PLCB4, PMP22, PNPT1, POLR1A, POLR1C, POLR1D, PORCN, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, RIPOR2, ROR1, RPS28, S1PR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERAC1, SERPINB6, SF3B4, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, SPINK5, STRC, SYNE4, TBC1D24, TBL1X, TBX1, TCF21, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TFCP2, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMC2, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TMPRSS5, TNC, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, TWNK, TWSG1, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Waardenburg: gene PAX3	Otorrinolaringologia	PAX3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Waardenburg: painel de genes por NGS	Otorrinolaringologia	EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34509	Acondroplasia nível I: gene FGFR3 (p.G380R)	Pediatria	FGFR3 (p.G380R)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34512	Acondroplasia nível II: gene FGFR3 (p.G380R e p.G375C)	Pediatria	FGFR3 (p.G380R e p.G375C)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Acrodisostose: gene PRKAR1A (exão 11)	Pediatria	PRKAR1A (exão 11)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Artrogripose distal: painel de genes por NGS	Pediatria	ECEL1, FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TPM2, TNNI2, TNNT3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Craniosinostose tipo Muenke: gene FGFR3 (p.P250R)	Pediatria	FGFR3 (p.P250R)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Craniosinostoses: painel de genes por NGS	Pediatria	ALPL, ALX3, ALX4, BMP4, EDN3, EDNRB, EFN1, ERF, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNB, FREM1, GDF5, GLI3, IFT122, IFT140, IL11RA, IMPAD1, IRX5, MASP1, MEGF8, MITF, MSX2, NOG, PAX3, POR, RAB23, RECQL4, RET, SCARF2, SKI, SOX10, TCF12, TGFB1, TGFB2, TMC1, TTR, TWIST1, WDR19, WDR35	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Displasia cleidocraniana: gene RUNX2	Pediatria	RUNX2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Displasia epifisária múltipla: painel de genes por NGS	Pediatria	COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2, UFPS2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Displasia óssea: gene FGFR3	Pediatria	FGFR3	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Displasia tanatofórica: gene FGFR3	Pediatria	FGFR3 (exões 7, 10, 15 e 19)	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Displasias esqueléticas: painel de genes por NGS	Pediatria	ACP5, ADAMTS10, ADAMTSL2, AGPS, ALPL, ANKH, ARSE, B3GALT6, BMP1, BMP1B, CA2, CANT1, CDC6, CDKN1C, CDT1, CHST3, CLCN7, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CRTAP, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP27B1, DHCR24, DLL3, DVL1, DYM, DYNC2H1, EBP, EIF2AK3, EMILIN1, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, FAM20C, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GDF5, GNPAT, HSPG2, IFT140, IFT172, IFT80, IHH, IKBKG, KAT6B, LBR, LIFR, LMX1B, LRP5, LTBP2, MATN3, MMP9, NEK1, NPR2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, P3H1, PAPSS2, PCNT, PEX7, PHEX, PLOD2, PPIB, PTH1R, ROR2, RUNX2, SBDS, SERPINF1, SERPINH1, SHOX, SLC26A2, SLC34A3, SLC39A13, SMAD4, SMARCAL1, SOX9, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TRAPPC2, TRPV4, TTC21B, VDR, WDR19, WDR35, WISP3, WNT5A	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença de Querubismo: gene SH3BP2	Pediatria	SH3BP2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Hipocondroplasia: gene FGFR3	Pediatria	FGFR3 (exões 13 e 15)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Microsomia hemifacial: painel de genes por NGS	Pediatria	CHD7, DHODH, EFTUD2, EYA1, GNAI3, PLCB4, POLR1C, POLR1D, SALL1, SF3B4, SIX1, SIX5, TCOF1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Osteogenesis Imperfecta: genes COL1A1, COL1A2	Pediatria	COL1A1, COL1A2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Osteopetrose: gene CLCN7	Pediatria	CLCN7	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Osteoporose: gene LRP5	Pediatria	LRP5	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Pseudoacndroplasia: gene COMP	Pediatria	COMP	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Raquitismo hipofosfatêmico: gene FGF23	Pediatria	FGF23	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Raquitismo hipofosfatêmico: painel de genes por NGS	Pediatria	ALPL, CLCN5, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, KL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, VDR	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Alagille: gene JAG1	Pediatria	JAG1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Apert: gene FGFR2	Pediatria	FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Bardet-Biedl: gene TMEM67	Pediatria	TMEM67	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Bardet-Biedl: painel de genes por NGS	Pediatria	ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de CHARGE: gene CHD7	Pediatria	CHD7	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Cornelia de Lange: painel de genes por NGS	Pediatria	HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Costello: gene HRAS (exão 2)	Pediatria	HRAS (exão 2)	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Crouzon: gene FGFR2	Pediatria	FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Denys-Drash: gene WT1	Pediatria	WT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de facioauditoinfalangismo: gene NOG	Pediatria	NOG	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Frasier: gene WT1	Pediatria	WT1	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Greig: gene GLI3	Pediatria	GLI3	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
36439	Síndrome de Hutchinson-Gilford (Progeria): gene LMNA	Pediatria	LMNA	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Jackson-Weiss: gene FGFR2	Pediatria	FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Klippel-Feil: genes GDF, GDF6, MEOX1	Pediatria	GDF3, GDF6, MEOX1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Lowe: gene OCRL	Pediatria	OCRL	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Noonan / Rasopatias: painel de genes por NGS	Pediatria	A2ML1, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Pfeiffer: gene FGFR2	Pediatria	FGFR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Saethre-Chotzen: gene TWIST1	Pediatria	TWIST1	Sequenciação	2 a 4 semanas	Tabela 1
34900	Síndrome de Smith-McCort: gene DYM	Pediatria	DYM	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Sotos: gene NSD1	Pediatria	NSD1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Treacher Collins: genes TCOF1, POLR1C, POLR1D	Pediatria	TCOF1, POLR1C, POLR1D	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Weill-Marchesani (AD): gene FBN1	Pediatria	FBN1	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome Macrocefalia-Autismo: gene PTEN	Pediatria	PTEN	Sequenciação	4 a 6 semanas	Tabela 1
34900	Pesquisa de mutações no gene TP63	Pediatria	TP63	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Acrodisostose: gene PRKAR1A	Pediatria	PRKAR1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Síndrome de Werner: gene WRN	Pediatria	WRN	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Complexo de Carney: gene PRKAR1A	Pediatria	PRKAR1A	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34080	Cariótipo no sangue periférico, com bandas de alta resolução, incluindo cultura	Pediatria	-	Cultura celular e Bandeamento G	20 a 25 dias úteis	Tabela 2

Código SNS	Nome do teste	Especialidade	Lista de genes / mutações	Metodologia	Tempo resposta	Tipo de Amostra
34900	Ciliopatias: painel de genes por NGS	Pneumologia	ACVR2B, ADGRV1, AHI1, AIPL1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, ARMC4, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C21orf59, C2orf71, C5orf42, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC172, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCDC96, CCNO, CDH23, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP295, CEP41, CEP83, CFAP300, CFAP53, CFTR, CLRN1, CRB1, CRELD1, CRX, CSPP1, DCDC2, DEUP1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYNC2H1, EVC, EVC2, EXOC6B, EXOC8, FAM166B, FOXH1, GAS2L2, GAS8, GDF1, GLIS2, GUCY2D, HYDIN, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, IMPDH1, INPPE5, INVS, IQCB1, KCNJ13, KIAA0556, KIAA0586, KIF14, KIF7, LCA5, LEFTY2, LRAT, LRRC34, LRRC6, LZTFL1, MAPKBP1, MCIDAS, MKKS, MKS1, MRE11, MYO7A, NEK1, NEK8, NKX2-5, NME8, NODAL, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PCDH15, PDE6D, PIEZO2, PIH1D3, PKD2, PKHD1, RD3, RDH12, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SPAG1, SPATA7, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM17, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC23, TTC25, TTC6, TTC8, TULP1, UMOD, USH1C, USH1G, USH2A, VHL, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WHRN, XPNPEP3, ZIC3, ZMYND10, ZNF423	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Défice de surfactante: painel de genes por NGS	Pneumologia	ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, SFTPA1, SFTPB, SFTPC, SFTPD	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Discinesias ciliares primárias: painel de genes por NGS	Pneumologia	ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFAP300, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, CFTR, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, FOXJ1, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC56, LRRC6, MCIDAS, NEK10, NME8, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TTC25, ZMYND10	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença pulmonar: painel de genes por NGS (painel alargado)	Pneumologia	ABCA3, CCDC39, CCDC40, CFTR, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, EDN3, EFEMP2, ELMOD2, ELN, FBLN5, FLCN, FOXF1, GAS8, GLRA1, HPS1, HPS4, ITGA3, LTBP4, MECP2, NAF1, NF1, NKX2-1, NME8, PARN, PHOX2B, PIH1D3, RAPSIN, RET, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SERPINA1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A2, SLC6A5, SLC7A7, SMPD1, STAT3, TERC, TERT, TINF2, TSC1, TSC2, ZEB2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Doença respiratória do recém-nascido: painel de genes por NGS	Pneumologia	ABCA3, ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFTR, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, FGFR2, FLNA, FOXF1, GAS2L2, GAS8, HYDIN, INVS, LRRC6, MCIDAS, NKX2-1, NME8, OFD1, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SFTPA1, SFTPB, SFTPC, SFTPD, SPAG1, TBX4, TMEM173, TTC25, ZMYND10	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Fibrose pulmonar familiar: painel de genes por NGS	Pneumologia	ABCA3, AP3B1, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, FOXF1, HPS1, HPS4, MUC5B, NKX2-1, RTEL1, PARN, SLC7A7, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SFTPD, TERC, TERT, TINF2	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1
34341	Fibrose quística (mucoviscidose): gene CFTR (estudo de familiar)	Pneumologia	CFTR	Análise de Fragmentos	2 a 4 semanas	Tabela 1
34335	Fibrose quística (mucoviscidose): gene CFTR, nível 1 (caso índice)	Pneumologia	CFTR	Análise de Fragmentos	4 a 6 semanas	Tabela 1
36180	Fibrose quística: gene CFTR	Pneumologia	CFTR	Sequenciação	2 a 3 meses	Tabela 1
34900	Hipertensão pulmonar: gene BMPR2	Pneumologia	BMPR2	Sequenciação	8 a 10 semanas	Tabela 1
34900	Miastenia e insuficiência respiratória: genes SLC52A2, SLC52A3	Pneumologia	SLC52A2, SLC52A3	NGS, com CNVs	2 a 3 meses	Tabela 1