

# CATÁLOGO DE DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS POR BIOLOGIA MOLECULAR

VOLUME 1

## ERROS INATOS DO METABOLISMO

VERSÃO 2 - JANEIRO DE 2012

AGGTCTTGAAGG  
**BIOLOGIA  
MOLECULAR**  
GAAGGTGCTTCCAGGAAGGTGCTT

**DLE**<sup>®</sup>  
Medicina Laboratorial

## **Apresentação**

Os EIM são relativamente frequentes em seu conjunto, apresentando uma incidência cumulativa estimada em 1:1000 recém-nascidos vivos. A incidência e a frequência de doenças individuais varia na composição étnica e no nível de investigação do programa de triagem neonatal aplicado na população.

A adequada solicitação e realização de análises moleculares são importantes para a complementação de diagnóstico, a detecção de portadores e a realização de aconselhamento genético. Muitos dos testes genéticos apresentados neste catálogo são exames preditivos. Sugerimos a leitura prévia do Boletim Científico “Testes Genéticos Preditivos”, disponível em ***dle.com.br/diagnosticos-por-biologia-molecular/boletim-cientifico-genetica***.

As principais técnicas laboratoriais empregadas incluem:

- Sequenciamento
- PCR / RT-PCR
- Hibridização de ácidos nucleicos

**MATERIAL/TRANSPORTE:** Aceitamos amostras coletadas de raspado bucal (swabs) e amostras refrigeradas de Sangue Total-EDTA (10 ml) ou sangue embebido em papel de filtro FTA<sup>®</sup>. Consulte-nos para outros tipos de material.

---

O Catálogo de Diagnósticos Genéticos do laboratório DLE é composto por cinco volumes:

1. Erros Inatos do Metabolismo
2. Doenças neurológicas
3. Oncogenética
4. Farmacogenética e Reprodução Humana
5. Doenças Genéticas

Para maiores informações, visite o portal **dle.com.br** ou entre em contato com a Assessoria Científica do Laboratório DLE.

---

**OBSERVAÇÃO:** Favor consultar o Laboratório para maiores informações técnicas e comerciais. **Consulte também as futuras atualizações e a disponibilidade de outros exames em dle.com.br.**

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
<b>ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO II</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida em um gene ( <i>ETFA</i> , <i>ETFB</i> ou <i>ETFDH</i> )
	Sequenciamento completo do gene <i>ETFB</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ETFA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ETFDH</i>
<b>ACIDEMIA METILMALÔNICA</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>MUT</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>MUT</i>
<b>ACIDEMIA METILMALÔNICA Cbl A, B</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida em um gene ( <i>MMAA</i> ou <i>MMAB</i> )
	Sequenciamento completo do gene <i>MMAA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>MMAB</i>
<b>ACIDEMIA METILMALÔNICA Cbl C, D</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida em um gene ( <i>MMACHC</i> ou <i>MMADHC</i> )
	Sequenciamento completo do gene <i>MMACHC</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>MMADHC</i>
<b>ACIDEMIA PROPIÔNICA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>PCCB</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>PCCA</i>
<b>ACIDEMIA ISOVALÉRICA</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>IVD</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>IVD</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>AUH</i>
<b>ACIDÚRIA ARGININOSUCCINICA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>ASL</i>
<b>ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I</b>	Sequenciamento completo do gene <i>GCDH</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>HMGCL</i>
<b>ACIDÚRIA ORÓTICA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>UMPS</i>
<b>ADENILSUCCINASE, DEFICIÊNCIA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>ADSL</i>
<b>ALACTASIA CONGENITA</b>	Análise do polimorfismo -13910C/T – Gene <i>LCT</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>LCT</i>
<b>ALDOLASE B, DEFICIÊNCIA</b>	Pesquisa das mutações A149P e A174D – Gene <i>ALDOB</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>ALDOB</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ALDOB</i>
<b>ALDOSTERONA, DEFICIÊNCIA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>CYP11B2</i>
<b>ALFA-1-ANTITRIPSINA, DEFICIÊNCIA</b>	Pesquisa de Mutações E264V e E342K no gene <i>SERPINA1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>SERPINA1</i>
<b>ARGININEMIA</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>ARG1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ARG1</i>
<b>BETA CETOTIOLASE, DEFICIÊNCIA</b>	Sequenciamento completo do gene <i>ACAT1</i>
<b>BIOTINIDASE, DEFICIÊNCIA</b>	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>BTB</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>BTB</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
BUTIRILCOLINESTERASE, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>BCHE</i>
CITRULINEMIA TIPO I (CTLN1)	Sequenciamento completo do gene <i>ASS1</i>
CITRULINEMIA TIPO II	Sequenciamento completo do gene <i>SLC25A13</i>
COPROPORFIRIA HEREDITÁRIA	Sequenciamento completo do gene <i>CPOX</i>
CPT1 - DEFICIÊNCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASE	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>CPT1A</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>CPT1A</i>
CPT 2 - DEFICIÊNCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASE	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>CPT2</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>CPT2</i>
CREATININA, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>GAMT</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>GATM</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>SLC6A8</i>
CUD (TRANSPORTADOR DA CARNITINA) – “CARNITINE DEFICIENCY, SYSTEMIC PRIMARY”	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>SLC22A5</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>SLC22A5</i>
DEFICIÊNCIA MÚLTIPLA DE SULFATASES	Sequenciamento completo do gene <i>SUMF1</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ia	Sequenciamento completo do gene <i>PMM2</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ib	Sequenciamento completo do gene <i>MPI</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ic	Sequenciamento completo do gene <i>ALG6</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Id	Sequenciamento completo do gene <i>ALG3</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ie	Sequenciamento completo do gene <i>DPM1</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO If	Sequenciamento completo do gene <i>MPDU1</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ig	Sequenciamento completo do gene <i>ALG12</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ih	Sequenciamento completo do gene <i>ALG8</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO TIPO Ii	Sequenciamento completo do gene <i>ALG2</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO (Painel A)	Análise seqüencial dos genes <i>PMM2</i> , <i>MPI</i> e <i>ALG6</i>
DESORDENS CONGÊNITAS DA GLICOSILAÇÃO (Painel B)	Análise seqüencial dos genes <i>ALG3</i> , <i>DPM1</i> , <i>MPDU1</i> , <i>ALG12</i> , <i>ALG8</i> e <i>ALG2</i>
DOENÇA DE FARBER	Sequenciamento completo do gene <i>ASAH1</i>
HOLOCARBOXILASE SINTETASE, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>HLCS</i>
METIONINA ADENOSILTRANSFERASE, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>MAT1</i>
SUCINATO Co-A LIGASE, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>SUCLA2</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
DIABETES MELLITUS NEONATAL	Sequenciamento completo do gene <i>KCNJ11</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ABCC8</i>
DOENÇA DE FABRY	Análise de Del/Dup - Gene <i>GLA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>GLA</i>
DOENÇA DE GAUCHER	Pesquisa de Mutações 84GG, IVS2+1, N370S, 1297T, L444P e V394L do gene <i>GBA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>GBA</i>
DOENÇA DE KRABBE	Sequenciamento completo do gene <i>GALC</i>
DOENÇA DE MENKES	Análise do gene <i>ATP7A</i> por MLPA
	Sequenciamento completo do gene <i>ATP7A</i>
DOENÇA DE NIEMANN-PICK	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida em um gene ( <i>NCP1</i> ou <i>NCP2</i> )
	Sequenciamento completo do gene <i>NCP2</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>NCP1</i>
DOENÇA DE POMPE	Sequenciamento completo do gene <i>GAA</i>
DOENÇA DE WILSON – DEGENERAÇÃO HEPATOLENTICULAR	Sequenciamento do gene <i>ATP7B</i>
DOENÇA DE WOLMAN	Sequenciamento completo do gene <i>LIPA</i>
FENILCETONÚRIA	Sequenciamento completo do gene <i>PAH</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>PAH</i>
FIBROSE CÍSTICA	Pesquisa da Mutação $\Delta F508$ no gene <i>CFTR</i>
	Pesquisa das Mutações G542X, S549R, G551D, Q552X no gene <i>CFTR</i>
	Pesquisa do Polimorfismo IVS8-Tn (poli-T) no gene <i>CFTR</i>
	PAINEL de 32 Mutações no gene <i>CFTR</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CFTR</i>
FRUTOSE 1,6 BIFOSFATASE, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>FBP1</i>
FRUTOSEMIA	Vide Aldolase B
GALACTOSEMIA (TIPO I)	Sequenciamento completo do gene <i>GALT</i>
GALACTOSEMIA (TIPO II)	Sequenciamento completo do gene <i>GALK1</i>
GALACTOSEMIA (TIPO III)	Sequenciamento completo do gene <i>GALE</i>
GLICOGENOSE TIPO 0	Sequenciamento completo do gene <i>GYS2</i>
GLICOGENOSE TIPO IA	Sequenciamento completo do gene <i>G6PC</i>
GLICOGENOSE TIPO IB	Sequenciamento completo do gene <i>SLC37A4</i>
GLICOGENOSE TIPO II	Vide Doença de Pompe
GLICOGENOSE TIPO IIB (DOENÇA DE DANON)	Sequenciamento completo do gene <i>LAMP2</i>
GLICOGENOSE TIPO III	Sequenciamento completo do gene <i>AGL</i>
GLICOGENOSE TIPO IV	Sequenciamento completo do gene <i>GBE1</i>
GLICOGENOSE TIPO V	Sequenciamento completo do gene <i>PYGM</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
GLICOGENOSE TIPO VI	Sequenciamento completo do gene <i>PYGL</i>
GLICOGENOSE TIPO VII	Sequenciamento completo do gene <i>PFKM</i>
GLICOGENOSE TIPO IXA	Sequenciamento completo do gene <i>PHKA2</i>
GLICOGENOSE TIPO IXB	Sequenciamento completo do gene <i>PHKB</i>
GLICOGENOSE TIPO IXC	Sequenciamento completo do gene <i>PHKG2</i>
GLICOGENOSE TIPO IXD	Sequenciamento completo do gene <i>PHKA1</i>
HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA	Pesquisa das Mutações Frequentes no gene <i>HFE</i> (H63D, S65C e C282Y)
	Sequenciamento completo do gene <i>HFE</i>
HEMOCROMATOSE TIPO III	Sequenciamento completo do gene <i>TFR2</i>
HEMOCROMATOSE TIPO IV	Sequenciamento completo do gene <i>SLC40A1</i>
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR	Análise de Del/Dup - Gene <i>LDLR</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>LDLR</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>CYP7A1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>PCSK9</i>
HIPÓFISE – DEFICIÊNCIA COMBINADA DE HORMÔNIOS HIPOFISÁRIOS	Sequenciamento completo dos genes <i>POU1F1</i> e <i>PROPI</i>
HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA	Sequenciamento completo do gene da 21-Hidroxilase
	Análise do gene da 11-β- Hidroxilase - PCR
	Sequenciamento completo do gene <i>HSD3B2</i>
HIPOPLASIA ADRENAL CONGÊNITA	Sequenciamento completo do gene <i>DAX1</i>
HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO	Sequenciamento completo do gene <i>TSHB</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>TRHR</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>TSHR</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>TPO</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>DUOX2</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>TG</i>
HOMOCISTINÚRIA	Pesquisa das Mutações Frequentes no gene <i>CBS</i> (Gly307Ser e Ile278Thr)
	Sequenciamento completo do gene <i>CBS</i>
HORMÔNIO DO CRESCIMENTO, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>GH1</i>
LCHAD (ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA LONGA), DEFICIÊNCIA	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>HADHA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>HADHA</i>
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>ARSA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ARSA</i>
LIPOPROTEÍNA LIPASE, DEFICIÊNCIA	Análise por MLPA do gene <i>LPL</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>LPL</i>
MCAD (ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA MÉDIA), DEFICIÊNCIA	Pesquisa da Mutação Frequente 985A>G para o gene <i>ACADM</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>ACADM</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ACADM</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
MSUD – “MAPLE SYRUP URINE DISEASE” (DOENÇA DE URINA DE XAROPE DE BORDO)	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>DBT</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>DBT</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I OU DOENÇA DE HURLER	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>IDUA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>IDUA</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II OU DOENÇA DE HUNTER	Análise de Inversão (este exame verifica a presença de inversão comum entre o gene <i>IDS</i> e o pseudogene <i>IDS2</i> )
	Sequenciamento completo do gene <i>IDS</i>
	Análise de Del/Dup - Gene <i>IDS</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IIIA OU DOENÇA DE SANFILIPPO	Sequenciamento completo do gene <i>SGSH</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IIIB OU DOENÇA DE SANFILIPPO	Sequenciamento completo do gene <i>NAGLU</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IIIC OU DOENÇA DE SANFILIPPO	Sequenciamento completo do gene <i>HGSNAT</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IIID OU DOENÇA DE SANFILIPPO	Sequenciamento completo do gene <i>GNS</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IVA OU DOENÇA DE MORQUIO	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>GALNS</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>GALNS</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IVB OU DOENÇA DE MORQUIO	Sequenciamento completo do gene <i>GLB1</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI OU DOENÇA DE MAROTEAUX - LAMY	Sequenciamento completo do gene <i>ARSB</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VII OU DOENÇA DE SLY	Sequenciamento completo do gene <i>GUSB</i>
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IX OU DOENÇA DE NATOWICZ	Sequenciamento completo do gene <i>HYAL1</i>
OBESIDADE MÓRBIDA CONGÊNITA	Sequenciamento completo do gene <i>MC4R</i>
PANCREATITE CRÔNICA HEREDITÁRIA	Sequenciamento completo do gene <i>PRSS1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>SPINK1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>CTRC</i>
PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE	Sequenciamento completo do gene <i>HMBS</i>
PORFIRIA VARIEGATA	Sequenciamento completo do gene <i>PPOX</i>
PROTOPORFIRIA ERITROPOIÉTICA	Sequenciamento completo do gene <i>FECH</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>ALAS2</i>
SCAD (ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA CURTA), DEFICIÊNCIA	Sequenciamento completo do gene <i>ACADS</i>
SÍNDROME DE LESCH-NYHAN	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>HPRT1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>HPRT1</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
TAY-SACHS	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>HEXA</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>HEXA</i>
TIROSINEMIA TIPO I	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida para o gene <i>FAH</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>FAH</i>
TIROSINEMIA TIPO II	Sequenciamento completo do gene <i>TAT</i>
TIROSINEMIA TIPO III	Sequenciamento completo do gene <i>HPD</i>
VLCAD (ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA MUITO LONGA, DEFICIÊNCIA)	Sequenciamento completo do gene <i>ACADVL</i>

### TESTES NÃO RELACIONADOS

Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida	Favor consultar disponibilidade
Sequenciamento de genes	Favor consultar disponibilidade

Disponibilizamos exames moleculares para diversas doenças raras, consulte o portal [dle.com.br](http://dle.com.br) e/ou a Assessoria Científica do Laboratório DLE.

Conheça os Boletins Científicos do laboratório DLE em [dle.com.br/genetica-molecular/boletim-cientifico-genetica](http://dle.com.br/genetica-molecular/boletim-cientifico-genetica).