

CATÁLOGO DE DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS POR BIOLOGIA MOLECULAR

VOLUME 5

DOENÇAS GENÉTICAS

VERSÃO 2 - JANEIRO DE 2012

AGGTTTGAAGG
**BIOLOGIA
MOLECULAR**
GAAGGTGCTTCCAGGAAGGTGCTT

DLE[®]
Medicina Laboratorial

Apresentação

As análises moleculares representam um importante instrumento de auxílio aos médicos para o diagnóstico, análise de prognóstico, monitoramento, escolha de tratamento e 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[®]. 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
ACIDOSE TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSSÔMICA DOMINANTE	Sequenciamento Completo do gene <i>SLC4A1</i>
ACIDOSE TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSSÔMICA RECESSIVA	Sequenciamento Completo do gene <i>ATP6V0A4</i>
ACONDROGÊNESE	Sequenciamento Completo do gene <i>SLC26A2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL2A1</i>
ACONDROPLASIA	Pesquisa das Mutações p.G380R e p.G375C no gene <i>FGFR3</i>
	Pesquisa de Mutações Familiares Conhecidas no gene <i>FGFR3</i>
	Sequenciamento dos éxons Éxons 3, 5, 7, 9, 10, 13 e 15 do gene <i>FGFR3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FGFR3</i>
AGENESIA DENTÁRIA	Sequenciamento Completo do gene <i>MSX1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>MSX1</i>
ALBINISMO OCULAR LIGADO AO CROMOSSOMO X	Sequenciamento Completo do gene <i>GPR143</i> (OA1)
ALBINISMO HUMANO OCULOCUTÂNEO	Sequenciamento Completo do gene <i>SLC45A2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>OCA2</i>
ALFA-1-ANTITRIPSINA, DEFICIÊNCIA	Pesquisa das Mutações E264V e E342K no gene <i>SERPINA1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SERPINA1</i>
ALFA- TALASSEMIA	Sequenciamento Completo do gene <i>HBA</i>
ALFA- TALASSEMIA COM ATRASO MENTAL LIGADO AO CROMOSSOMO X	Sequenciamento Completo do gene <i>ATRX</i>
AMAUROSE CONGÊNITA DE LEBER	Análise de Del/Dup para o gene <i>ABCA4</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CRX</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCA4</i>
ANEMIA DE DIAMOND BLACKFAN	Análise de Del/Dup para o gene <i>RPS19</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPS19</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPL5</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPS7</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPS10</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPL11</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPS17</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPS26</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RPL35A</i>
ANEMIA FALCIFORME	Genotipagem – Gene <i>HBB</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>HBB</i>
ANEMIA DE FANCONI	Análise do gene <i>FANCA</i> por MLPA
	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCA</i>
	Pesquisa da Mutações IVS4+4A-T no gene <i>FANCC</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCC</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCE</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCF</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
Continuação ANEMIA DE FANCONI	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCC</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FANCM</i>
ANEURISMA DA AORTA TORÁCICA	Sequenciamento Completo do gene <i>TGFBR1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>TGFBR1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TGFBR2</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>TGFBR2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYH11</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>MYH11</i>
ANGIOEDEMA HEREDITARIO	Sequenciamento Completo do gene <i>SERPING1</i> (C1NH)
ANTITROMBINA III, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento Completo do gene <i>SERPINC1</i>
BAIXA ESTATURA; DESORDENS ÓSSEAS E SÍNDROME DE TURNER	Sequenciamento Completo do gene <i>SHOX</i>
CARDIOMIOPATIA DILATADA	Sequenciamento Completo do gene <i>CSRP3</i>
CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA (FAMILIAR)	Sequenciamento Completo do gene <i>CAV3</i>
CARDIOMIOPATIA MITOCONDRIAL	Deteção das mutações C3254G, A3260G, C3303T
CARDIOMIOPATIA RESTRITIVA FAMILIAR	Sequenciamento Completo do gene <i>ACTC1</i>
COLESTASE INTRA-HEPÁTICA	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>ABCB11</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCB11</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>ATP8B1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ATP8B1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SLC25A13</i>
CONDROCALCINOSE II	Sequenciamento Completo do gene <i>ANKH</i>
CUTIS LAXA – AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO I	Sequenciamento Completo do gene <i>EFEMP2</i>
DENTINOGENESIS IMPERFECTA	Sequenciamento Completo do gene <i>DSPP</i>
DERMOPATIA RESTRITIVA	Sequenciamento Completo do gene <i>ZMPSTE24</i>
DIABETES MELLITUS NEONATAL	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCC8</i>
DIABETES MELLITUS, INSULINO RESISTENTE	Sequenciamento Completo do gene <i>INSR</i>
DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA	Sequenciamento Completo do gene <i>TXNDC3</i>
DISFEMIA (GAGUEIRA)	Sequenciamento Completo do gene <i>GNPTAB</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>GNPTG</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NAGPA</i>
	Painel - Sequenciamento Completo dos genes <i>GNPTAB</i> , <i>GNPTG</i> e <i>NAGPA</i>
DISPLASIA ARRITMOGÊNICA DO VENTRÍCULO DIREITO	Análise dos genes <i>PKP2</i> e <i>DSP</i> por MLPA
	Sequenciamento Completo do gene <i>JUP</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>DSC2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PKP2</i>
	Sequenciamento de 30 éxons do gene <i>TMEM43</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TGFB3</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
Continuação Displasia Arritmogênia do ventrículo direito	Sequenciamento Completo do gene <i>DSG2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>DSP</i>
	Sequenciamento de 30 éxons do gene <i>RYR2</i>
DOENÇA DE NAXOS	Sequenciamento Completo do gene <i>JUP</i>
DOENÇA DE SCHILDER	Análise do gene <i>ABCD1</i> por MLPA
	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCD1</i>
DOENÇA RENAL POLICÍSTICA	Sequenciamento Completo do gene <i>PKD1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PKD2</i>
ENZIMA CONVERSORA DE ANGIOTENSINA	PCR-RFLP: Análise de Polimorfismo no intron 16 no gene <i>ACE</i>
ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA	Sequenciamento Completo do gene <i>ANK1</i>
FALHA HEPÁTICA INFANTIL	Sequenciamento Completo do gene <i>TRMU</i>
FATOR II DA CASCATA DE COAGULAÇÃO (PROTROMBINA), DEFICIÊNCIA	Pesquisa da Mutação G20210A do gene da Protrombina (gene <i>F2</i>)
FATOR V DE LEIDEN (FV506)	Pesquisa da Mutação G1691A no gene <i>F5</i>
FATOR VII DA CASCATA DE COAGULAÇÃO	Sequenciamento Completo do gene <i>F7</i>
FATOR DE VON WILLEBRAND	Sequenciamento dos Éxons 18-21, 25-28 e 42-45 do gene <i>VWF</i>
	Sequenciamento dos éxons restantes do gene <i>VWF</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>VWF</i>
FATOR XII DA CASCATA DE COAGULAÇÃO	Sequenciamento Completo do gene <i>F12</i>
FEBRE FAMILIAR DO MEDITERRÂNEO	Sequenciamento Completo do gene <i>MEFV</i>
FEBRE PERIÓDICA ASSOCIADA AO TNF-ALFA	Sequenciamento dos éxons 2 – 4 do gene <i>TNFRSF1A</i>
	Sequenciamento dos éxons restantes (gene <i>TNFRSF1A</i>)
FIBROSE CÍSTICA	Pesquisa da Mutação $\Delta F508$ no gene <i>CFTR</i>
	Pesquisa das Mutações G542X, S549R, G551D e 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>
GAGUEIRA	Vide Disfemia
GLAUCOMA CONGÊNITO	Sequenciamento Completo do gene <i>CYP1B1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYOC</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>OPTN</i>
	Painel de Glaucoma Congênito: genes <i>CYP1B1</i> , <i>OPTN</i> e <i>MYOC</i>
HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA	Pesquisa das Mutações H63D, S65C, C282Y no gene <i>HFE</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>HFE</i>
HEMOFILIA A	Sequenciamento Completo do gene <i>F8</i>
HEMOFILIA B	Sequenciamento Completo do gene <i>F9</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
HIPOCONDROPLASIA	Pesquisa das Mutações p.G380R e p.G375C no gene <i>FGFR3</i>
	Sequenciamento dos Éxons 3, 5, 7, 9, 10, 13 e 15 do gene <i>FGFR3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>FGFR3</i>
HIPOFOSFATASIA	Sequenciamento Completo do gene <i>ALPL</i>
ICTIOSE LAMELAR TIPO I	Sequenciamento Completo do gene <i>TGM1</i>
ICTIOSE LAMELAR TIPO II	Sequenciamento dos éxons 28 – 32 do gene <i>ABCA12</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCA12</i>
ICTIOSE VULGAR (SIMPLEX)	Sequenciamento Completo do gene <i>FLG</i>
ICTIOSE LIGADA AO CROMOSSOMO X	Sequenciamento Completo do gene <i>STS</i>
IMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSSÔMICA RECESSIVA (T- B- NK-)	Sequenciamento Completo do gene <i>JAK3</i>
INSENSIBILIDADE AO HORMÔNIO DO CRESCIMENTO	Sequenciamento Completo do gene <i>GHR</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>STAT5B</i>
MENOPAUSA PRECOCE	Estudo Molecular do gene <i>FMR1</i>
MIOCARDIOPATIA DILATADA FAMILIAR	Sequenciamento Completo do gene <i>TCAP</i>
	Sequenciamento dos éxons 212-213 do gene <i>TTN</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYL3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TNNC1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ACTC1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CSRP3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYL2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TNNI3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TPM1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TNNT2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYBPC3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYH7</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MYH6</i>
MIOPATIA NEMALÍNICA	Detecção da deleção em homozigose do éxon 55 do gene <i>NEB</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CFL2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ACTA1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TNNT1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TPM3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TPM2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NEB</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
NEFRONOPTISE	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHP1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHP2/INVS</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHP3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHP4</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHP9/NEK8</i>
NEUTROPENIA CÍCLICA	Sequenciamento Completo do gene <i>ELA2</i>
OBESIDADE	Sequenciamento Completo do gene <i>LEP</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>LEP</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>LEPR</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>LEPR</i>
	Análise de Del/Dup no gene <i>LEPR</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>MC4R</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>POMC</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>POMC</i>
OBESIDADE PÓS-GESTACIONAL	Análise de Polimorfismo no gene <i>GNB3</i>
OSTEODISTROFIA HEREDITARIA DE ALBRIGHT	Estudo de Metilação da região 20q13.3 (gene <i>GNAS</i>)
	Sequenciamento Completo do gene <i>GNAS</i>
OSTEOGÊNESE IMPERFEITA	Sequenciamento Completo do gene <i>COL1A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL1A2</i>
	Sequenciamento Completo dos genes <i>COL1A1</i> e <i>COL1A2</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO I (ENF. DE ALBERS-SCHONBERG)	Sequenciamento Completo do gene <i>TCIRG1</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO II	Sequenciamento Completo do gene <i>TNFSF11</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO III (COM ACIDOSE TUBULAR RENAL)	Sequenciamento Completo do gene <i>CA2</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO IV (INFANTIL MALIGNA TIPO II)	Análise de Del/Dup para o gene <i>CLCN7</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CLCN7</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO V (INFANTIL MALIGNA TIPO III)	Sequenciamento Completo do gene <i>OSTM1</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO VI	Sequenciamento Completo do gene <i>PLEKHM1</i>
OSTEOPETROSE DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA TIPO VII	Sequenciamento Completo do gene <i>TNFRSF11A</i>
OSTEOPETROSE TIPO II DE HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE	Sequenciamento Completo do gene <i>CLCN7</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
OSTEOPOROSE	Análise de polimorfismo Pro463Leu no gene <i>CTR</i>
	Análise de Polimorfismos BsmI, ApaI, TaqI e FokI no gene <i>VDR</i>
	Análise de Polimorfismos PCOL2(-1997G/T) e Sp1(1546G/T) no gene <i>COL1A1</i>
	Análise de Polimorfismos Pvull(397T>C) e XbaI(351C>G) no gene <i>ESR1</i>
	Análise de Polimorfismos -572G-C e -174G-C no gene <i>IL6</i>
	Perfil Genético Especial para Osteoporose: Genes <i>COL1A1</i> , <i>VDR</i> , <i>IL6</i> , <i>IL10</i> , <i>XPCL</i> , <i>XRCC</i> , <i>XRCC3</i> , <i>XRCC7</i> , <i>GSTM1</i> , <i>GSTT1</i> e <i>GSTP1</i>
PLASMINOGENIO, DEFICIÊNCIA	Sequenciamento Completo do gene <i>PLG</i>
PROTEÍNA C / PÚRPURA FULMINANTE	Sequenciamento Completo do gene <i>PROC</i>
PSEUDOHIPOPARATIREOIDISMO/ PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO	Estudo de Metilação da região 20q13.3 (gene <i>GNAS</i>)
	Sequenciamento Completo do gene <i>GNAS</i>
RETINITE PIGMENTOSA DE HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE	Pesquisa das Mutações Arg677stop e 2280del5 no gene <i>RP1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RP1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PRPH2 (RDS – RP7)</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RHO (RP4)</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PRPF31 (RP11)</i>
RETINITE PIGMENTOSA DE HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA	Sequenciamento Completo do gene <i>RPE65 (RP20)</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CRB1 (RP11)</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CERKL (RP26)</i>
	Sequenciamento DOS ÉXONS 1 - 21 do gene <i>USH2A</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PDE6B</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>PDE6A</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCA4 (RP19)</i>
SÍNDROME 3M	Sequenciamento Completo do gene <i>CUL7</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>OBSL1</i>
SÍNDROME DA CórNEA FRÁGIL	Sequenciamento Completo do gene <i>ZNF469</i>
SÍNDROME DE ALPORT	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL4A5</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL4A5</i>
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL	Sequenciamento Completo do gene <i>BAG3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS3/ARL6</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS4</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS5</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS6/MKKS</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS7</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS8/TTC8</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS9</i>
Sequenciamento Completo do gene <i>BBS10</i>	

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
Continuação SÍNDROME DE BARDET-BIEDL	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS11/TRIM32</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS12</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS13/MKS1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>BBS14/CEP290</i>
SÍNDROME DE BARTTER TIPO II	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNJ11</i>
SÍNDROME DE BARTTER TIPO III	Análise de Deleção para o gene <i>CLCNKB</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>CLCNKB</i>
SÍNDROME DE BERARDINELLI	Sequenciamento Completo do gene <i>AGPAT2</i>
SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI	Sequenciamento Completo do gene <i>LYST</i>
SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE	Sequenciamento Completo do gene <i>NIPBL</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SMC1A</i> (casos de herança ligada ao cromossomo X)
SÍNDROME DE CROHN	Sequenciamento Completo do gene <i>NOD2 (CARD15)</i>
SÍNDROME DE CROUZON	Sequenciamento Completo do gene <i>FGFR2</i>
SÍNDROME DE CURRARINO	Sequenciamento Completo do gene <i>HLXB9</i>
SÍNDROME DE DiGEORGE	Análise da região 22q11.2
SÍNDROME DE DENYS-DRASH	Sequenciamento Completo do gene <i>WT1</i>
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (EDS) CLÁSSICO (TIPOS I E II)	Sequenciamento Completo dos genes <i>COL5A1</i> e <i>COL5A2</i>
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (EDS) TIPO III	Sequenciamento Completo do gene <i>TNXB</i>
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (EDS) TIPO IV (VASCULAR)	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL3A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL3A1</i>
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (EDS) TIPO VI	Sequenciamento Completo do gene <i>PLOD1</i>
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (EDS) TIPO VII	Sequenciamento Completo do gene <i>COL1A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL1A2</i>
SÍNDROME DE FRASIER	Sequenciamento Completo do gene <i>WT1</i>
SÍNDROME DE GILBERT	Genotipagem do Polimorfismo (TA) 7/8 - promotor do gene <i>UGT1A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>UGT1A1</i>
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK	Tipo 1: Sequenciamento Completo do gene <i>HPS1</i>
	Tipo 2: Sequenciamento Completo do gene <i>AP3B1</i>
	Tipo 3: Sequenciamento Completo do gene <i>HPS3</i>
	Tipo 4: Sequenciamento Completo do gene <i>HPS3</i>
	Tipo 5: Sequenciamento Completo do gene <i>HPS5</i>
	Tipo 6: Sequenciamento Completo do gene <i>HPS6</i>
	Tipo 7: Sequenciamento Completo do gene <i>DTNBP1</i>
	Tipo 8: Sequenciamento Completo do gene <i>BLOC1S3</i>
SÍNDROME DE HOLT-ORAM	Sequenciamento Completo do gene <i>TBX5</i>
SÍNDROME DE IPEX	Sequenciamento Completo do gene <i>FOXP3</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
SÍNDROME DE JACKSON-WEISS	Sequenciamento Completo do gene <i>FGFR2</i>
SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO I	Sequenciamento Completo do gene <i>TBCE</i>
SÍNDROME DE KINDLER	Sequenciamento Completo do gene <i>FERMT1</i> (KIND1)
SÍNDROME DE LERI-WEILL (LWD)	Sequenciamento Completo do gene <i>SHOX</i>
SÍNDROME DE MARFAN	Sequenciamento Completo do gene <i>FBN1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>FBN1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TGFBR1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>TGFBR2</i>
SÍNDROME DE MARSHALL	Sequenciamento Completo do gene <i>COL11A1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL11A1</i>
SÍNDROME DE MECKEL	Sequenciamento Completo do gene <i>CC2D2A</i> (JBTS9)
SÍNDROME DE MUENKE	Pesquisa de mutação p.Pro250Arg no gene <i>FGFR3</i>
SÍNDROME DE NOONAN	Sequenciamento Completo do oncogene <i>K-RAS</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>UGT1A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>RAF1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SOS1</i>
SÍNDROME DE SHELDON HALL	Sequenciamento Completo do gene <i>TNNT3</i>
SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON	Sequenciamento Completo do gene <i>ALDH3A2</i>
SÍNDROME DE STICKLER	Sequenciamento Completo do gene <i>COL2A1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL2A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL11A1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL11A1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>COL11A2</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>COL11A2</i>
SÍNDROME DE TOWNES -BROCKS	Sequenciamento Completo do gene <i>SALL1</i>
SÍNDROME DE TREACHER COLINS	Sequenciamento Completo do gene <i>TCOF1</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>TCOF1</i>
SÍNDROME DE WILLIAMS	PCR - Análise de quatro marcadores genéticos polimórficos localizados na região crítica da Síndrome de Williams para avaliação de perda de heterozigidade devida à microdeleções na região 7q11.23. OBS. Se for evidenciada a perda de heterozigidade no paciente, as amostras dos pais biológicos poderão ser solicitadas para confirmação diagnóstica.
	ELN/LIMK1/ locus D7S613 (MLPA)
	Sequenciamento Completo do gene <i>ELN</i>
SÍNDROME DE WILSON	Seq. dos Éxons 2, 14, 18 do gene <i>ATP7B</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>ATP7B</i>
SÍNDROME DO QT CURTO	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNJ2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNH2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNQ1</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
SÍNDROME DO QT LONGO DE HERANÇA DOMINANTE (SÍNDROME DE ROMANO-WARD)	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNE1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNE2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNH2</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNQ1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SCN5A</i>
SÍNDROME DO QT LONGO DE HERANÇA DOMINANTE (SÍNDROME DE ANDERSEN-TAWIL)	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNJ2</i>
SÍNDROME DO QT LONGO DE HERANÇA RECESSIVA (SÍNDROME DE JERVELL E LANGE-NIELSEN)	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNE1</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>KCNQ1</i>
SÍNDROME DO X-FRÁGIL	Análise de expansões no gene <i>FMR1</i>
SÍNDROME NEFRÓTICA CONGENITA TIPO I	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHS1</i>
SÍNDROME NEFRÓTICA CONGENITA TIPO II	Sequenciamento Completo do gene <i>NPHS2</i>
SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOIMUNE TIPO I	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>AIRE</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>AIRE</i>
SÍNDROME DE TREACHER COLLINS	Sequenciamento Completo do gene <i>TCOF1</i>
SÍNDROME UNHA PATELA (SÍNDROME DE FONG)	Sequenciamento Completo do gene <i>LMX1B</i>
	Análise de Del/Dup para o gene <i>LMX1B</i>
	Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida no gene <i>LMX1B</i>
SURDEZ HEREDITÁRIA DE HERANÇA MATERNA	Pesquisa de Mutação A3243G no gene <i>MT-TL1</i>
	Pesquisa de Mutações T7445C, A7443G, T7472insC e T7511C no gene <i>MT-CO1</i>
	Pesquisa de Mutações A827G, T961C, T961delT+C(n)ins, T961insC, T961G, T1005C, A1116G, T1291C, T1243C, T1291C, C1494T e A1555G no gene <i>MT-RNR1</i>
SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO SINDRÔMICA DE HERANÇA LIGADA AO CROMOSSOMO X	Sequenciamento Completo do gene <i>POU3F4</i>
SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO SINDRÔMICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA	Sequenciamento completo do gene <i>FMR1</i>
	Detecção da mutação 35delG no gene <i>GJB2</i> (Conexina 26)
	Sequenciamento completo do gene <i>GJB2</i> (Conexina 26)
	Sequenciamento completo do gene <i>GJB6</i> (Conexina 30)
	Sequenciamento completo do gene <i>SLC26A4</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>TMPRSS3</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>OTOF</i>
SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO SINDRÔMICA AUTOSSÔMICA DOMINANTE	Sequenciamento completo do gene <i>GJB3</i> (Conexina 31)
	Sequenciamento completo do gene <i>GJB2</i> (Conexina 26)
	Sequenciamento completo do gene <i>GJB6</i> (Conexina 30)
	Sequenciamento completo do gene <i>SIX1</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>WFS1</i>
	Detecção da mutação P51S no gene <i>COCH</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>COCH</i>
	Sequenciamento completo do gene <i>MYH9</i>

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
	Sequenciamento completo do gene <i>COL11A2</i>
SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO SINDRÔMICA DE HERANÇA LIGADA AO CROMOSSOMO X	Sequenciamento completo do gene <i>POU3F4</i>
DISFUNÇÃO DE SURFACTANTE	Sequenciamento Completo do gene <i>ABCA3</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SFTPB</i>
	Sequenciamento Completo do gene <i>SFTPC</i>
TROMBOFILIA HEREDITÁRIA	Pesquisa da Mutação G1691A no gene <i>F5</i> (FATOR V DE LEIDEN)
	Pesquisa da Mutação G20210A do gene da Protrombina (<i>F2</i>)
	Pesquisa das Mutações C677T e A1298C no gene <i>MTHFR</i>
	Análise de Polimorfismo 1bp Del/Ins, 4G/5G no gene <i>PAI1</i>
	Painel para Trombofilia: genes <i>F2</i> , <i>F5</i> e <i>MTHFR</i>

PAINÉIS GENÉTICOS ESPECIAIS PARA CARDIOLOGIA

PAINEL	GENES
ARRITMIA FAMILIAR	AKAP9; ANK2; CACNA1C; CACNA2D1; CACNB2; CASQ2; CAV3; CPT1A; DES; DSC2; DSG2; DSP; GPD1L; GYG1; JUP; KCNE1; KCNE2; KCNE3; KCNH2 ; KCNJ2; KCNJ8; KCNQ1; LMNA; PKP2; PRKAG2; RYR2; SCN1B; SCN3B); SCN4B; SCN5A; SLC25A20; SNTA1; TMEM4
MIOCARDIOPATIAS	ABCC9; ACADS ; ACADVL; ACTC1; ACTN2; ANKRD1; BAG3; CALR3; CAV3; COX15; CPT1A; CRYAB; CSR3; DES; DMD; DSC2; DSG2; DSP; EMD; EYA4; FKTN; FXN; GBE1; GLA; GYG1; GYS1; ILK; JPH2; JUP; LAMP2; LDB3; LMNA; MLYCD; MYBPC3; MYH6; MYH7; MYL2; MYL3; MYOM1; MYOZ2; MYPN; NEBL; NEXN; PDLIM3 ; PKP2; PLN; PRKAG2; PTPN11; RAF1; RBM20; RYR2; SCN5A; SDHA; SGCD; SLC25A20; SLC25A4; TAZ; TCAP; TGFB3; TMEM43; TMPO; TNNC1; TNNT2; TPM1; TTN; TTR; TXNRD2; VCL
RISCO CARDIOVASCULAR, PERFIL GENÉTICO	MTHFR - Mutações C667T e A1298C FII (FATOR II - PROTROMBINA) - Mutação G20211A FV (Fator V de Leiden) - Mutação G1691A ACE - Análise de Polimorfismo APOE - Caracterização dos genótipos E2/E3/E4
RISCO CARDIOVASCULAR, PERFIL GENÉTICO EXPANDIDO	MTHFR - Mutações C667T e A1298C FII (FATOR II - PROTROMBINA) - Mutação G20211A FV (Fator V de Leiden) - Mutação G1691A ACE - Análise de Polimorfismo APOE - Caracterização dos genótipos E2/E3/E4 CYP2C9 - Análise de Polimorfismo IL6 - Análise de Polimorfismo VDR - Análise de Polimorfismo
SÍNDROME DE BRUGADA	CACNA1C; CACNA2D1; CACNB2; GPD1L; KCNE3; KCNJ8; SCN1B; SCN3B; SCN5A
SÍNDROME DO QT LONGO	AKAP9; ANK2; CACNA1C; CAV3; KCNE1; KCNE2; KCNH2; KCNJ2; KCNQ1; SCN4B; SCN5A; SNTA1
DEFEITOS CONGÊNITOS DO CORAÇÃO	GATA4; JAG1; NKX2-5; TBX1; TBX

PAINÉIS GENÉTICOS ESPECIAIS PARA DISTÚRBIOS ALIMENTARES

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR
RASTREAMENTO GENÉTICO PARA SOBREPESO/OBESIDADE E DOENÇAS ASSOCIADAS	PCR e seqüenciamento
INTOLERÂNCIA PRIMÁRIA A LACTOSE	PCR e seqüenciamento
INTOLERÂNCIA AO GLÚTEN/DOENÇA CELÍACA	PCR e seqüenciamento

EXAMES COM EXIGÊNCIAS ESPECIAIS DE MATERIAL

DOENÇA	ANÁLISE MOLECULAR	MATERIAL
RISCO FETAL – DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL	Análise molecular dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y	Líquido Amniótico, vilosidade coriônica ou Sangue de Cordão, manter e enviar em temperatura ambiente.
PERDAS FETAIS – ESTUDO MOLECULAR	Pesquisa de Trissomias dos cromossomos 13, 16, 18, 21 e 22 e da monossomia X0.	Tecidos fetais, vilosidades coriônicas, placenta ou material de curetagem. As amostras biológicas devem ser acondicionadas com álcool etílico comercial. Recomenda-se coletar sangue em EDTA ou esfregaço bucal da mãe para exclusão do padrão genético materno nos casos onde não forem identificados, em material de curetagem, tecidos sabidamente fetais. Este teste de segurança é realizado sem ônus adicional.

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 e/ou a Assessoria Científica do Laboratório DLE.

Conheça os Boletins Científicos do laboratório DLE em dle.com.br/genetica-molecular/boletim-cientifico-genetica.