

Categoria médica do exame	Código TUSS	Descrição	Cobertura ROL ANS
Câncer	40314065	Câncer de Mama e Ovário - Análise de Mutação Específica por PCR - Pacote	Sim
Câncer	40503100	Câncer de Mama e Ovário - Análise de Mutação Específica por Sequenciamento de Sanger	Sim
Câncer	40503100	Pesquisa de mutação específica no gene BRCA2 (c.5558 del G e p.cys 1853fs) por sequenciamento	Sim
Câncer	40503100	Cancer de Mama e Ovario - Analise de Mutacao Especifica por Sequenciamento de Sanger - Pesquisa de mutação específica no gene BRCA1 (c.2800 C>T p.Gln934Ter) por sequenciamento	Sim
Câncer	40314065	Câncer de Mama e Ovário - Genes BRCA1 e BRCA2 - Análise das Mutações Fundadoras Ashkenazi (6174delT, 185delAG e 5382insC) por PCR Real Time (RT-PCR)	Sim
Câncer	40503801	Câncer de Mama e Ovário - Genes BRCA1 e BRCA2 por Sequenciamento Completo NGS ou Sanger	Sim
Câncer	40503151	Câncer de Mama e Ovário - Genes BRCA1 e BRCA2 por MLPA	Sim
Câncer	40503801	Painel de Câncer de Mama e Ovário - Painel de Genes ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 por Sequenciamento NGS	Sim
Câncer	40314065	Neoplasia Endócrina Múltipla (MEN-1) - Pesquisa de Mutações Específicas por PCR	Sim
Câncer	40503801	Neoplasia Endócrina Múltipla (MEN-1) - Gene MEN1 por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Câncer	40503151	Neoplasia Endócrina Múltipla (MEN-1) - Gene MEN1 por MLPA	Sim
Câncer	40314065	Neoplasia Endócrina Múltipla (MEN2) - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim

Câncer	40503801	Neoplasia Endócrina Múltipla (MEN2) - Gene RET por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Câncer	40503801	Polipose Colônica - Genes APC e MUTYH por Sequenciamento NGS dos Éxons	Sim
Câncer	40503801	Cowden - Gene PTEN por NGS dos Éxons	Sim
Câncer	40314065	Li-Fraumeni - Gene TP53 - Análise da Mutação p.Arg337His por PCR	Sim
Câncer	40503801	Li-Fraumeni - Gene TP53 por Sequenciamento NGS ou Sanger dos Éxons	Sim
Câncer	40503151	Li-Fraumeni - Gene TP53 por MLPA	Sim
Câncer	40314065	Lynch (HNPCC) - Pesquisa da Mutação Específica por PCR	Sim
Câncer	40601439	Lynch (HNPCC) - Genes MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2 por Instabilidade de Microssatélites (MSI)	Sim
Câncer	40601170	Lynch (HNPCC) - Genes MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2 por Imuno-Histoquímica (IHQ)	Sim
Câncer	40503801	Lynch (HNPCC) - Genes MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2 por Sequenciamento NGS	Sim
Câncer	40503151	Lynch (HNPCC) - Genes MSH6 e EPCAM por MLPA	Sim
Câncer	40503801	Lynch (HNPCC) - Genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM por Sequenciamento NGS	Sim
Câncer	40314065	Câncer Gástrico Difuso Hereditário - Pesquisa de Mutação Específica	Sim

Câncer	40503801	Câncer Gástrico Difuso Hereditário - Gene CDH1 por Sequenciamento de Sanger	Sim
Câncer	40503542	BCR-ABL QUALITATIVO P210	Não
Câncer	40503542	BCR-ABL QUALITATIVO / QUANTITATIVO - P210 + P190	Não
Câncer	40503836	Análise da mutação c 349A>G (p.Arg117Gly) no gene CHEK2	Não
Câncer	40503836	Análise da Mutação Familiar c.5329dupC p.Gln1777ProfsTer74 no gene BRCA1	Não
Câncer	40601439	MSI por Análise de Fragmento (Instabilidade de Microssatélites) (em bloco de parafina)	Não
Câncer	40503836	Análise da Mutação Familiar p.Lys679Asnfs*4 no gene BRCA1	Não
Câncer	40503844	Pesquisa de mutação familiar no gene BRIP1 (c.2990_2993del)	Não
Câncer	40503151	MLPA dos genes BRCA1, BRCA2, CDH1, MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PALB2, STK11	Não
Câncer	40503151	MLPA dos genes BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2 E TP53	Não
Câncer	40503844	Pesquisa mutação c.3698_3702del MSH6	Não
Geral	40503801	Sequenciamento de Qualquer Gene Humano ou Painel de Ate 10 Genes por NGS ou Sanger - Pacote	Sim
Geral	40503810	Sequenciamento de Nova geração de todas as regiões codificadoras (éxons) de todo os genes do genoma - Sequenciamento do Exoma (inclui Captura, Amplificação e Sequenciamento)	Não

Geral	40503810	Exoma completo + Mitochondrial (CNVs)	Não
Hemato	40314065	Alfa 1 Antitripsina - Pesquisa das Variantes S e Z por PCR com Eletroforese	Sim
Hemato	40503453	Hemocromatose - Gene HFE - Mutações C282Y e H63D por PCR com ou sem RFLP	Sim
Hemato	40314065	Hemofilia A - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim
Hemato	40314065	Hemofilia A - Inversão do Íntron 22 por Inverse-Shifting-PCR (IS-PCR)	Sim
Hemato	40503801	Hemofilia A - Gene F8 por Sequenciamento NGS dos 26 Exons	Sim
Hemato	40503100	Hemofilia A - Gene F8 por Sequenciamento Sanger dos 26 Éxons	Sim
Hemato	40314065	Hemofilia B - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim
Hemato	40503801	Hemofilia B - Gene F9 por Sequenciamento NGS ou Sanger dos 8 Éxons	Sim
Hemato	40314057	Análise de mutação específica (c.1601G>A p.(R534Q) no gene do Fator V de Leiden - F5	Não
Hemato	40503801	Painel de trombofilias - Sequenciamento completo dos genes F5 (gene do fator v de Leiden), F2 (Protrombina), e MTHFR (enzima metilenotetrahydrofolato)	Não
Hemato	40503453	Hemocromatose - Gene HFE - Mutações C282Y, H63D, E168X e S65C	Não
Hemato	40503143	Mutações 4G/5G E -844A>G No Gene SERPINE1 - PAI-1 - Pesquisa de Mutação em Gene PAI-1	Não

Hemato	40503143	Mutações em MTHFR C677T (c.665C>T) e A1298C (c.1286A>C) para Trombofilia - Enzima metilenotetrahidrofolato redutase	Não
Hemato	40403769	Tipificação HLA classe I em alta resolução (A, B e C)	Não
Hemato	40403750	Tipificação HLA classe II em alta resolução (Drb1, Dqb1 e Dqa1)	Não
Hemato	40403769	Tipificação HLA locus A em média resolução	Não
Hemato	40403769	Tipificação HLA locus B em média resolução	Não
Hemato	40403769	Tipificação HLA locus C em média resolução	Não
Hemato	40403750	Tipificação HLA Locus DP em média resolução	Não
Hemato	40403750	Tipificação HLA locus DQ em média resolução	Não
Hemato	40403750	Tipificação HLA locus DRB1 em média resolução	Não
Hemato	40503372	Pesquisa mutação no Éxon 12 do gene JAK2	Não
Hemato	40321029	Deficiência da MCAD (Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média)	Não
Hemato	40503801	Sequenciamento do gene MYD88	Não
Hemato	40503801	Mutação do gene MTHFR	Não

Hemato	40503801	Painel de mutações da G6PD - 5 mutações	Não
Neuro	40314065	Adrenoleucodistrofia - Pesquisa da Mutação Específica por PCR - Pacote	Sim
Neuro	40503801	Adrenoleucodistrofia - Gene ABCD1 por Sequenciamento NGS ou Sanger - Pacote	Sim
Neuro	40314065	Friedreich - Expansão de Trinucleotídeos por PCR com Eletroforese - Pacote	Sim
Neuro	40314235	X-Frágil - Gene FMR1 - Expansão de Trinucleotídeos por PCR/RFLP com Eletroforese	Sim
Neuro	40503151	Williams-Beuren - MLPA	Sim
Neuro	40503232	Anomalias Não Reconhecíveis Clinicamente - FISH	Sim
Neuro	40503224	Anomalias Não Reconhecíveis Clinicamente - CGH-Array ou SNP-Array	Sim
Neuro	40503232	Deleções Reconhecíveis Clinicamente - FISH	Sim
Neuro	40503224	Deleções Reconhecíveis Clinicamente - CGH-Array	Sim
Neuro	40503224	Espectro Autista - CGH-Array ou SNP-Array	Sim
Neuro	40503836	Mutação Específica c.123 T>G gene TNFRSF1A	Não
Neuro	40503151	MLPA para gene SMN1 e SMN2	Não

Neuro	40503801	Painel de Autismo	Não
Neuro	40503143	Doença de Huntington (expansão HTT)	Não
Neuro	40314065	Ataxias Espinocerebelares por Expansões (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6)	Não
Neuro	40314065	Ataxias Espinocerebelares (SCA) - Pesquisa da Expansão no Gene Específico - Pacote	Sim
Outros	40314065	Acondroplasia - Gene FGFR3 - Pesquisa de Mutações Específicas (c.1138G>A e c.1138G>C) por PCR - Pacote	Sim
Outros	40314065	Hipocondroplasia - Gene FGFR3 - Pesquisa de Mutações Específicas (c.1620C>A e c.1620C>G) por PCR - Pacote	Sim
Outros	40314065	Amiloidose Familiar (TTR) - Pesquisa de Mutação Específica por PCR - Pacote	Sim
Outros	40314065	Amiloidose Familiar - Gene TTR - Análise da Mutação VAL30MET por PCR - Pacote	Sim
Outros	40503100	Amiloidose Familiar - Gene TTR por Sequenciamento NGS ou Sanger dos Éxons 2, 3 e 4	Sim
Outros	40503801	Atrofia Muscular Espinal (AME) - Gene SMN1 por Sequenciamento NGS ou Sanger - Pacote	Sim
Outros	40314065	Atrofia Muscular Espinal (AME) - Análise de Mutação Específica por PCR - Pacote	Sim
Outros	40314065	Esclerose Tuberosa - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim
Outros	40503801	Esclerose Tuberosa - Genes TSC1 e TSC2 por NGS	Sim

Outros	40503100	Esclerose Tuberosa - Gene TSC1 por Sanger	Sim
Outros	40503100	Esclerose Tuberosa - Gene TSC2 por Sanger	Sim
Outros	40503100	Displasia Campomélica - Gene SOX9 por Sequenciamento dos 3 Éxons e Transição Éxon/Íntron NGS ou Sanger	Sim
Outros	40503348	Distrofia Miotônica - Gene DMPK - Expansão de Trinucleotídeos CTG no Íntron 1 por PCR com Eletroforese	Sim
Outros	40314065	Distrofia Miotônica - Gene ZNF9 - Repetições de CCTG no Íntron 1 por PCR com Eletroforese	Sim
Outros	40503801	Duchenne/Becker - Gene DMD por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40314065	Doenças do Colágeno 2 (COL2A1) - Pesquisa de Mutação por PCR	Sim
Outros	40503801	Doenças do Colágeno 2 (COL2A1) - Gene COL2A1 por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40314065	Doenças do Colágeno 3 (COL3A1) - Pesquisa de Mutação por PCR	Sim
Outros	40503801	Doenças do Colágeno 3 (COL3A1) - Gene COL3A1 por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40314065	Fibrose Cística (CFTR) - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim
Outros	40314065	Fibrose Cística (CFTR) - Gene CFTR - Análise de Mutação DF508 por PCR	Sim
Outros	40314065	Fibrose Cística (CFTR) - Gene CFTR - Pesquisa Mutações G542X, S549R, G551D, Q552X por PCR	Sim

Outros	40503801	Fibrose Cística (CFTR) - Gene CFTR por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40314065	Mucopolissacaridose - Pesquisa de Mutação Específica por PCR	Sim
Outros	40503801	Mucopolissacaridose - Gene IDS por Sequenciamento NGS ou Sanger dos Éxons	Sim
Outros	40314065	Osteogênese Imperfeita - Gene IFITM5 - Pesquisa da Mutação c-14C-T por Sanger	Sim
Outros	40503801	Osteogênese Imperfeita - Genes COL1A1, COL1A2, CRTP, LEPR1 e PPIB por Sequenciamento NGS	Sim
Outros	40503801	Osteogênese Imperfeita - Gene COL1A2 por Sequenciamento de Sanger	Sim
Outros	40314065	Polipose Colônica - Pesquisa da Mutação Específica por PCR	Sim
Outros	40503801	Charge - Gene CHD7 por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40503461	Angelman e Prader-Willi - Gene UBE3A - Pesquisa da Mutação Específica	Sim
Outros	40503461	Angelman e Prader-Willi - Gene SNRPN - Teste de Metilação da Região Cromossômica por PCR- Metilação Específico (MSP-PCR)	Sim
Outros	40503461	Angelman e Prader-Willi - Pesquisa de Deleção da Região 15q11.2 por FISH	Sim
Outros	40503151	Angelman e Prader-Willi - Pesquisa de Deleção da Região 15q11.2 por MLPA	Sim
Outros	40503801	Angelman e Prader-Willi - Gene UBE3A por Sequenciamento NGS ou Sanger dos Éxons	Sim

Outros	40503801	Hipofosfatasia - Gene TNSAP por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40314065	Marfan - Pesquisa de Mutação Específica	Sim
Outros	40503801	Marfan - Gene FBN1 por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Noonan - Genes PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1 e KRAS por Sequenciamento NGS	Sim
Outros	40503801	Noonan - Gene PTPN11 por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Noonan - Gene SOS1 por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Noonan - Gene RAF1 por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Noonan - Gene RIT1 por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Noonan - Gene KRAS por Sequenciamento Sanger	Sim
Outros	40503801	Rett - Gene MECP2 por Sequenciamento NGS ou Sanger	Sim
Outros	40503151	Rett - Gene MECP2 por MLPA	Sim
Outros	40503151	Deleções Reconhecíveis Clinicamente - MLPA - Pacote	Sim
Outros	40503372	JAK2 V617F (Gene), Detecção das mutações por PCR	Não

Outros	40503151	Síndromes Velocardiofacial e DiGeorge (MLPA da região 22q11.2)	Não
Outros	40503143	Distrofia Miotônica Tipo I e II - Análise da expansão CTG no gene DMPK por PCR (sangue)	Não
Outros	40314286	Pesquisa mutação éxon 10 do gene MPL - Detecção de mutação W515L ou W515K - PCR Tempo real	Não
Outros	40503801	Painel de Erros inatos do Metabolismo	Não
Outros	40503801	Painel de Retinopatias Hereditárias	Não
Outros	40503143	Esclerose Lateral Amiotrófica - Expansão C9orf72	Não
Outros	40503836	Mutação Específica c.1214A>T (p.Lys405Met) no gene TRPV4	Não
Outros	40503801	Painel genético para deficiência da G6PD	Não
Outros	40503801	Miocardiopatia Hipertrófica	Não
Outros	40503801	Painel de imunodeficiências primárias	Não
Outros	40503801	Painel NGS para Síndrome de Ehlers-Danlos	Não
Outros	40503801	Painel NGS para doenças ósseas hereditárias	Não
Outros	40503801	Análise Molecular do gene STK11 por Sequenciamento	Não

Outros	40503151	Estudo molecular para síndrome de Prader-Willi por MS-MLPA	Não
Outros	40503801	Painel NGS para Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenia	Não
Outros	40503712	PESQUISA DE SURDEZ CONGENITA (Pesquisa da mutação 35delg da conexina)	Não
Outros	40503356	Pesquisa da mutação c.2204+6T>C (p.Arg696Pro) no gene IKBKAP	Não
Outros	40503356	Sequenciamento do gene IKBKAP por NGS	Não
Outros	40503470	Análise do gene PROP1	Não
Outros	40503801	SEQUENCIAMENTO DO GENE FGFR2 COM CNV	Não
Pré natal	40503100	NIPT - Trissomia 21, trissomia 18, trissomia 13, aneuploidias sexuais, triploidia e microdeleção 22q11.2	Não