

LISTA DE EXAMES



2020

RUA SÃO PAULO, 557 | VILA MONTEIRO SÃO
CARLOS-SP | 16 3368.2233

SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO (NGS) PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

Adrenoleucodistrofia (sequenciamento do gene ABCD1)

Amiloidose Familiar (sequenciamento do gene TTR)

Distrofia Muscular de Duchenne (sequenciamento do gene DMD)

Doença de Wilson (sequenciamento do gene ATP7B)

Exoma

Fibrose Cística (sequenciamento do gene CFTR)

Mucopolissacaridose Tipo VII (sequenciamento do gene GUSB)

Customizado Expandido para Imunodeficiências, Doenças Autoinflamatórias e EI

Painel de Anemia de Fanconi

Painel de Anemias Hereditárias

Painel de Aneurisma Aórtico

Painel de Arritmias Hereditárias

Painel de Ataxias (NGS)

Painel de Autismo

Painel de Baixa Estatura

Painel de Câncer Colorretal Hereditário

Painel de Câncer de Mama e Ovário Hereditários

Painel de Câncer de Próstata

Painel de Câncer Hereditário (Completo)

Painel de Câncer Hereditário (Principais Genes)

Painel de Colestase Crônica

Painel de Craniosinostoses

Painel de Defeitos de Beta-Oxidação de Ácidos Graxos

Painel de Demências e Parkinson

Painel de Diabetes Monogênico (MODY)

Painel de Discinesia Ciliar Primária

Painel de Dislipidemias

Painel de Distonias

Painel de Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenia

Painel de Distúrbios da Coagulação

Painel de Distúrbios da Função Renal

Painel de Doença Policística Renal

Painel de Doenças Auto-inflamatórias

Painel de Doenças Esqueléticas

Painel de Doenças Mitocondriais (DNA Nuclear e Mitocondrial)

Painel de Ehlers-Danlos e Cutis Laxa

Painel de Endocrinopatias Neonatais

Painel de Epidermólise Bolhosa

Painel de Epilepsias

Painel de Epilepsias (Principais Genes)

Painel de Erros Inatos do Metabolismo (Tratáveis)

Painel de Esclerose Tuberosa

Painel de Feocromocitoma e Paraganglioma

Painel de Hemocromatose

Painel de Hemofilias A e B

Painel de Ictiose e Displasia Ectodérmica

Painel de Imunodeficiências (Principais Genes)

Painel de Imunodeficiências e Doenças Imunológicas (Completo)

Painel de Leucodistrofias

Painel de Meningioma

Painel de Miocardiopatias Hereditárias

Painel de Neoplasias Endócrinas

Painel de Neurofibromatose

Painel de Neuropatias

Painel de Pancreatites

Painel de Paraplegias Espásticas e Esclerose Lateral Amiotrófica

Painel de Porfirias

Painel de Retinopatias Hereditárias

Painel de Síndrome de Noonan e Rasopatias

Painel de Síndrome Hemolítica-Urêmica

Painel de Síndrome Nefrótica

Painel de Síndromes Clinicamente Reconhecíveis

Painel de Stargardt

Painel de Surdez (GJB2/GJB6)

Painel de Surdez Hereditária (Expandido)

Painel de Trombofilias

Painel Expandido de Melanoma e Câncer de Pele

Painel Expandido de Neoplasias Endócrinas

Pesquisa de Variante Conhecida

Raquitismo Hipofosfatêmico (sequenciamento do gene PHEX)

Retinoblastoma (sequenciamento do gene RB1)

Síndrome CHARGE (sequenciamento do gene CHD7)

Síndrome de Marfan (sequenciamento do gene FBN1)

Síndrome de Rett (sequenciamento do gene MECP2)

Teste de Variantes em Progenitores de Primeiro Dia

Xantomatose Cerebro-Tendínea (sequenciamento do gene CYP27A1)

Sequenciamento de BRCA1, BRCA2 e TP53

Síndrome CHARGE (sequenciamento do gene CHD7)

Síndrome de Marfan (sequenciamento do gene FBN1)

Síndrome de Rett (sequenciamento do gene MECP2)

Xantomatose Cerebro-Tendínea (sequenciamento do gene CYP27A1)

MLPA PARA DOENÇAS RARAS

Atrofia Espinhal Progressiva (MLPA de SMN1 e SMN2)

Charcot-Marie-Tooth Tipo 1A e HNPP (MLPA de PMP22)

Distrofia Muscular de Duchenne (MLPA do gene DMD)

MLPA de APC

MLPA de ATM

MLPA de BAP1

MLPA de BRCA1

MLPA de BRCA2

MLPA de BRIP1

MLPA de CDH1

MLPA de CDK4

MLPA de CDKN2A

MLPA de CHEK2

MLPA de MEN1

MLPA de MET

MLPA de MLH1

MLPA de MSH2

MLPA de MSH6

MLPA de MUTYH

MLPA de PALB2

MLPA de PMS2

MLPA de PTEN

MLPA de RB1

MLPA de RET

MLPA de SDHB

MLPA de STK11

MLPA de TP53

MLPA de WT1

Neurofibromatose tipo 1 (MLPA de NF1)

Neurofibromatose tipo 2 (MLPA de NF2)

Niemann-Pick C (MLPA para NPC1)

Síndrome de Alagille (MLPA de JAG1 ou região 20p12)

Síndrome de Angelman e Prader-Willi (somente MLPA)

Síndrome de Beckwith-Wiedemann (metilação de 11p15)

Síndrome de Cri du Chat (MLPA da região 5p15)

Síndrome de Deleção 1p36 (MLPA da região 1p36)

Síndrome de Langer-Giedion (MLPA da região 8q24)

Síndrome de Miller-Dieker (MLPA da região 17p13)

Síndrome de Phelan-McDermid (MLPA da região 22q13)

Síndrome de Rett (MLPA de MECP2)

Síndrome de Rubinstein-Taybi (MLPA da região 16p13)

Síndrome de Russell-Silver (metilação de 11p15)

Síndrome de Smith-Magenis (MLPA da região 17p11)

Síndrome de Sotos (MLPA da região 5q35)

Síndrome de WAGR (MLPA da região 11p13)

Síndrome de Williams (MLPA da região 7q11.23)

Síndrome de Wolf-Hirschhorn (MLPA da região 4p16)

Síndrome Saethre-Chotzen (MLPA de TWIST1 ou da região 7p21)

Síndrome Velocardiofacial e DiGeorge (MLPA da região 22q11)

EXPANSÕES DE REPETIÇÕES PARA DOENÇAS RARAS

Ataxia de Friedreich (expansão FXN)

Ataxia Espinocerebelar Tipo 10 (expansão ATXN10/SCA10)

Ataxia Espinocerebelar Tipo 3 - Machado-Joseph (expansão ATXN3/SCA3)

Ataxia Espinocerebelar Tipo 6 (expansão CACNA1A/SCA6)

Ataxia Espinocerebelar Tipo 7 (expansão ATXN7/SCA7)

Ataxias Espinocerebelares por Expansões (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6)

Distrofia Miotônica Tipo I - Steinert (expansão DMPK)

Distrofia Miotônica Tipo II (expansão CNBP)

Doença de Huntington (expansão HTT)

Doença de Kennedy (expansão AR)

Esclerose Lateral Amiotrófica (expansão C9orf72)

Hemofilia A (PCR de Inv22)

Síndrome de Angelman e Prader-Willi (metilação + MLPA)

Síndrome do X-Frágil (expansão FMR1)