

## Cardiologia - Diagnóstico Genético

Nos últimos anos, houve um vasto crescimento no entendimento da base genética para uma ampla variedade de distúrbios cardiovasculares. Este conhecimento da patogênese junto às novas possibilidades para o diagnóstico e tratamento dessas doenças, com ajuda de testes genéticos, permite ao clínico otimizar o tratamento de seu paciente.

## **Testes Genéticos**

Nome	Código	Metodologia
Distúrbios Cardiocirculatórios		
Displasia Arritmogênica Ventricular Direita (genes <i>PKP2</i> , <i>DSP</i> , <i>DSG2</i> )	DVDA1	NGS
Displasia Arritmogênica Ventricular Direita (genes RYR2, DSP, TMEM43, PKP2, DSG2, DSC2, TGFB3, JUP)	DVDA2	NGS
Distrofia Muscular de Duchenne e Becker (gene <i>DMD</i> )	DMD	Sanger
Distrofia Muscular de Duchenne e Becker (gene <i>DMD</i> )	DISMU	MLPA
Estudo molecular do gene GNB3 (polimorfismo rs5443)	OBESIPG	Sanger
Genotipagem do gene ECA	ECAT	PCR
Hipergliceridemia - Risco Cardiovascular (gene <i>APOA5</i> )	APOA5	PCR em Tempo Real
Distúrbios da Coagulação		
Fator XII da coagulação ( <i>Screening</i> C46T - gene <i>F</i> 12)	C46T	PCR em Tempo Real
Fator V de Leiden ( <i>Screening</i> R506Q - gene <i>F5</i> )	FVPCR	PCR em Tempo Real
Fator V de Leiden + Mutação da Protrombina ( <i>Screening</i> R506Q - gene F5 + <i>Screening</i> G20210A - gene F2)	PROLEIDEN	PCR em Tempo Real
Hemofilia A - Estudo Molecular (gene F8)	HEMOFSEQ	Sanger
Hemofilia A ( <i>Screening</i> inv - íntron 22A – gene <i>F8</i> )	HEMOF8	PCR em Tempo Real
Hemofilia B (gene F9)	HEMOF9	Sanger
MTHFR - Screening C677T e A1298C	MUTC677T	PCR em Tempo Real

Nome	Código	Metodologia
Plasminogênio Tissular - Deficiência do Inibidor 1 de Ativação (gene <i>PAI-</i> 1 ou <i>Serpine</i> 1)	PAI1	PCR
Protrombina - Fator II (Screening G20210A - gene F2)	PROPCR	PCR em Tempo Real
Farmacogenética		
Análise molecular da sensibilidade à Varfarina (genes VKORC1 e CYP2C9)	SVAR	PCR em Tempo Real
Hiperaldosteronismo - Sensível a Glicocorticoides (genes CYP11B1 e CYP11BS)	CYP11	PCR
Pesquisa das variantes *2 e *3 no gene CYP2C19	CYP19	PCR em Tempo Real
Painéis		
Painel de Vírus para Miocardite*	PVMI	PCR em Tempo Real
Relatório Cardiológico (Painel Genômico - Saúde do Coração) *	CARDIO	NGS
Síndromes		
Síndrome de Holt-Oram (gene TBX5)	TBX5	Sanger
Síndrome de Williams - Deleção 7q31	FISH7Q	FISH
Síndrome de Williams (genes <i>ELN</i> e <i>LIMK</i> 1)	WILLIAN	MLPA
Síndrome de Wolff-Parkinson-White (gene <i>PRKAG2</i> )	PRKAG2	NGS
Síndrome DiGeorge – Deleção 22q11 (CATCH22)	CATCH	FISH
Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica Polimórfica (gene CASQ2)	CASQ2	Sanger

<sup>\*</sup>Para informação completa sobre a abrangência dos painéis entre em contato com nossa assessoria científica.

Para mais informações e lista completa de exames oferecidos entre em contato com nossa assessoria científica ou acesse nosso menu de exames na página www.dnaclinic.com.br











PNCQ
Sociedade Brasileira

Controles de Qualidade

