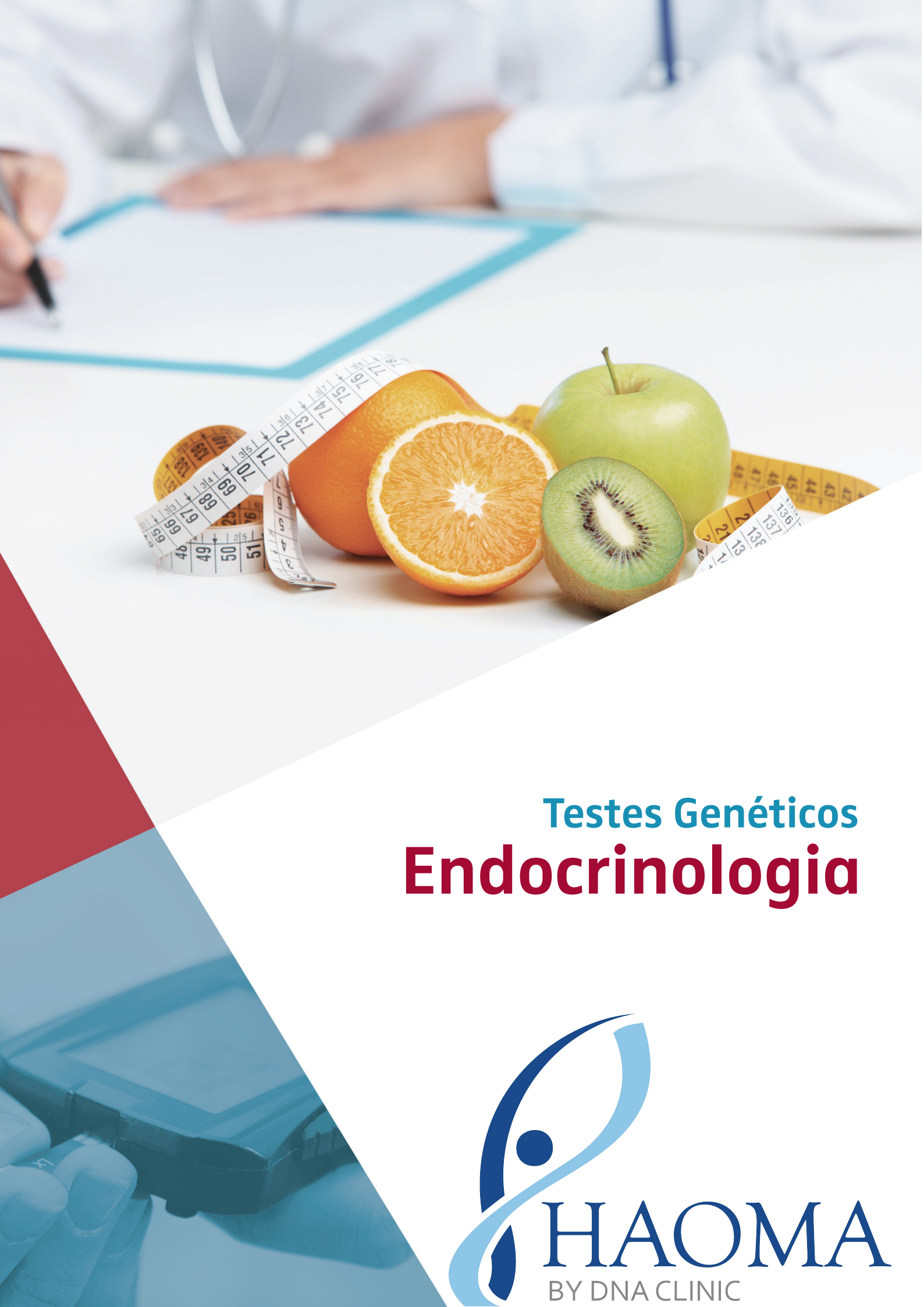




Testes Genéticos **Endocrinologia**



Endocrinologia

Nome	Código	Metodologia
Diabetes		
Diabetes Mellitus, MODY 1 (gene <i>HNF4A</i>)	MODY1	Sanger
Diabetes Mellitus, MODY 2 (gene <i>GCK</i>)	MODY2	Sanger
Diabetes Mellitus, MODY 3 (gene <i>HNF1A</i>)	MODY3	Sanger
Diabetes Mellitus, MODY 4 (gene <i>IPF1</i>)	MODY4	Sanger
Diabetes Mellitus, MODY 5 (gene <i>HNF1B</i>)	MODY5	Sanger
Diabetes Mellitus, MODY 6 (gene <i>NEUROD1</i>)	MODY6	Sanger
Distúrbios do Crescimento		
Acondroplasia (sequenciamento variante G1138A - gene <i>FGFR3</i>)	FGFR3	Sanger
Deficiência do Hormônio do Crescimento (gene <i>GH1</i>)	SEQGH1	Sanger
Deficiência de Hormônio da Glândula Pituitária (gene <i>PROP1</i>)	PROP1	Sanger
Hipocondroplasia (sequenciamento variante N540K - gene <i>FGFR3</i>)	CONDRO	Sanger
Insensibilidade ao Hormônio do Crescimento (gene <i>STAT5B</i>)	STAT5B	Sanger
Erros Inatos do Metabolismo		
Deficiência da Biotinidase - Painel (<i>Screening</i> - gene <i>BTD</i>)	BTD	ARMS-PCR
Deficiência da Biotinidase (gene <i>BTD</i>)	BTDSEQ	Sanger
Deficiência da Glucose-6-Fosfato Desidrogenase (gene <i>G6PD</i>)	SEQG6PD	Sanger
Galactosemia - Painel (<i>Screening</i> - gene <i>GALT</i>)	GALT	Sanger
Galactosemia (gene <i>GALT</i>)	GALTSEQ	Sanger
Galactosemia (sequenciamento variante Gly188Arg - gene <i>GALT</i>)	GALTGLI	Sanger
Glicogenose - Painel (genes <i>PHKB</i> , <i>SLC37A4</i> , <i>GAA</i> , <i>AGL</i> , <i>GBE1</i> , <i>PYGM</i> , <i>PHKA1</i> , <i>PHKG2</i> , <i>PHKA2</i> , <i>PGAM2</i> , <i>G6PC</i> , <i>PFKM</i> , <i>LDHA</i> , <i>ENO3</i> , <i>PGM1</i>)	PGLI	NGS
Intolerância à Frutose (<i>Screening</i> A150P, A175D, N335K - gene <i>ALDOB</i>)	ALDOLB	Sanger
Intolerância à Lactose - Saliva (gene <i>MCM6</i>)	SLCT	PCR em Tempo Real
Intolerância à Lactose - Sangue (gene <i>MCM6</i>)	LCTGENE	PCR em Tempo Real
Neoplasias		
Neoplasia Endócrina Múltipla (gene <i>RET</i>)	GENERET	Sanger
Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2 - <i>MEN2</i> (<i>Screening</i> éxons 5, 8, 10, 11, 13-16 - gene <i>RET</i>)	MEN2	Sanger
Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2A - <i>MEN2A</i> (<i>Screening</i> éxons 10 e 11 - gene <i>RET</i>)	MEN2A	Sanger

Nome	Código	Metodologia
Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2B - <i>MEN2B</i> (<i>Screening</i> éxons 15 e 16 - gene <i>RET</i>)	MEN2B	Sanger
Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1 (gene <i>MEN1</i>)	MEN1	Sanger
Síndromes / Doenças		
Doença de Gaucher (sequenciamento variantes N370S, L444P e 84GG - gene <i>GBA</i>)	GBA2	Sanger
Doença de Gaucher (sequenciamento variantes N370S, L444P e R463C - gene <i>GBA</i>)	GBA1	Sanger
Síndrome de Laron (gene <i>GHR</i>)	GHR	Sanger
Síndrome de Lesch-Nyhan (gene <i>HPRT1</i>)	HPRT1	Sanger
Síndrome de McCune-Albright (gene <i>GNAS</i>)	GNASSEQ	Sanger
Síndrome de Prader-Willi - Dissomia Uniparental (<i>Screening</i> UPD14)	DISSOMIA	PCR
Síndrome de Wolfram (gene <i>WFS1</i>)	WFS1	Sanger
Outras		
Acidemia Metilmalônica (gene <i>MMAA</i>)	MMAA	Sanger
Acidemia Metilmalônica (gene <i>MUT</i>)	MUT	Sanger
Adrenoleucodistrofia (gene <i>ABCD1</i>)	ABCD1	Sanger
Apolipoproteína E - Pesquisa de Polimorfismos	AEPCR	Sanger
Cistinose (gene <i>CTNS</i>)	CTNS	Sanger
Deficiência Alfa-1-Antitripsina (gene <i>SERPINA1</i>)	SERPINA1	ARMS - PCR
Deficiência Cistionina Beta-Sintetase (gene <i>CBS</i>)	CBSSEQ	Sanger
Determinação do Polimorfismo 825TT da Proteína G (<i>Screening</i> rs5443 no gene <i>GNB3</i>)	OBESIPG	Sanger
Deficiência glicoproteína GP1a (gene <i>PMM2</i>)	PMM2	Sanger
Hiperglicéridemia - Risco Cardiovascular (gene <i>APOA5</i>)	APOA5	PCR em Tempo Real
Hiperplasia Supra-Renal Congênita (gene <i>CYP21A2</i>)	CYP21	Sanger
Hiperplasia Supra-Renal Congênita (gene <i>CYP11B</i>)	CYP11B	Sanger
Hiperplasia Supra-Renal Congênita (gene <i>CYP17A1</i>)	CYP21	Sanger
Homocistinúria - Síndrome de Deficiência em Cistionina Beta-Sintase (detecção variante Ile278Thr e Gly307Ser - Gene <i>CBS</i>)	CBS	PCR
Homocistinúria (<i>Screening</i> - gene <i>CBS</i>)	HOMOCBS	Sanger
Raquitismo Hipocalcémico Dependente de Vitamina D (gene <i>CYP27B1</i>)	CYP27B1	ARMS - PCR
Trimetilaminúria - Síndrome de Cheiro de Peixe (gene <i>FMO3</i>)	FMO3SEQ	Sanger

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



Certificações e Acreditações



Controles de Qualidade

