



Testes Genéticos **Oftalmologia**



Oftalmologia

A Genética Ocular é uma área em grande expansão dentro do meio médico. Se um paciente tem em sua família um histórico de Glaucoma, por exemplo, ele apresentará um maior risco e precisará realizar check-ups regulares com seu oftalmologista. Certas doenças oculares, a maioria dos quais são raras, são definitivamente hereditárias. Tais doenças incluem Retinite Pigmentosa, Amaurose Congênita de Leber (LCA), entre outras. Nesse sentido, os testes genéticos ajudam a triar pacientes com maior propensão ao desenvolvimentos dessas doenças.

Testes Genéticos

Nome	Código	Metodologia
Albinismo Ocular tipo 1 (gene GPR143)	GPR143	Sanger
Albinismo tipo 1 (gene TYR)	TYR	Sanger
Amaurose Congênita de Leber - Degeneração de Cones e Bastões (gene CRX)	CRX	Sanger
Amaurose Congênita de Leber - Painel (genes APL1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, LCA5, LRAT, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	LEBERP	Sanger
Amaurose Congênita de Leber (Screening G3460A, G11778A, T14484C - mtDNA)	LEBER	Sanger
Amaurose Congênita de Leber (Screening T4216C, G13708A, G15257A - mtDNA)	LEBER2	Sanger
Displasia Ectodérmica Hipodróica (gene EDA)	EDAMLPA	MLPA
Displasia Ectodérmica Hipodróica (gene EDA)	EDA	Sanger

Nome	Código	Metodologia
Doença de Stargardt (Screening R1640W, N380K, L2060R, 5041 del15pb - gene ABCA4)	STARGARDT2	Sanger
Doença de Stargardt (Screening R943Q - gene ABCA4)	STARGARDT1	Sanger
Glaucoma Congênito Primário (gene CYP1B1)	CYP1B1	Sanger
Retinite Pigmentosa (gene RHO)	RHO	Sanger
Retinite Pigmentosa tipo 2 (gene RP2)	RP2	Sanger
Retinoblastoma (gene RB1)	RB1	Sanger
Retinoblastoma (gene RB1)	RB1MLPA	MLPA
Retinose Juvenil (gene RS1)	RS1	Sanger
Síndrome de Bardet-Biedl (gene BBS1)	BBS1	Sanger
Síndrome de Morquio - Mucopolissacaridose tipo 4B (gene GLB1)	GLB1	Sanger
Síndrome de Stickler (Screening éxons 14-67 - genes COL2A1 e COL11A1)	STICKLER	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.dnalife.com.br



Certificações e Acreditações



Controles de Qualidade

