



Testes Genéticos **Pediatria**



Pediatria

A genética em Pediatria tem se tornado uma grande aliada no diagnóstico de diversas síndromes e doenças. Cerca de três por cento de todos os recém-nascidos vivos têm um defeito de nascença ou problema de saúde. Estudos apontam uma grande incidência de distúrbios genéticos em crianças internadas em hospitais pediátricos. Estas condições podem ser evidentes logo após o nascimento ou mais tarde na vida da criança. Nesse sentido, os testes genéticos representam a técnica diagnóstica mais precisa e precoce para confirmar suspeitas clínicas.

Testes Genéticos

Nome	Código	Metodologia
Audição		
Síndrome de Morquio - Mucopolissacaridose tipo 4B (gene <i>GLB1</i>)	GLB1	Sanger
Surdez Congênita (<i>Screening</i> del35G - gene <i>GJB2</i>)	SURCON	PCR
Surdez Neurossensorial tipo 4 (gene <i>SLC26A4</i>)	SLC26A4	Sanger
Surdez Neurossensorial - Painel (<i>Screening</i> mtDNA - genes <i>GJB2</i> , <i>GJB6</i> , <i>GJB3</i> , <i>SLC26A5</i> , <i>SLC26A4</i> , <i>KCNQ4</i> , <i>TMC1</i> , <i>MYO15A</i> , <i>MYO7A</i>)	PSN	Array
Distúrbios Genéticos		
Alfa-Talassemia - Estudo Molecular (<i>Screening</i> - genes <i>HBA1</i> e <i>HBA2</i>)	ALFATALAS	PCR
Beta-Talassemia - Estudo Molecular (<i>Screening</i> - gene <i>HBB</i>)	BETATALAS	PCR
Cistinose (gene <i>CTNS</i>)	CTNS	Sanger
Determinação Genética do Sexo	DGSX	Sanger
Fibrose Cística - Pesquisa de 32 Mutações (gene <i>CFTR</i>)	FIBRO2	Sanger
Fibrose Cística (gene <i>CFTR</i>)	CFTR	NGS
Fibrose Cística (<i>Screening</i> delta F508 - gene <i>CFTR</i>)	FIBRO	Sanger
Hiperplasia Supra-Renal Congênita (gene <i>CYP21A2</i>)	CYP21	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 1 - Doença de Hurler (gene <i>IDUA</i>)	IDUA	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 2 - Doença de Hunter (gene <i>IDS</i>)	IDSMLPA	MLPA

Nome	Código	Metodologia
Mucopolissacaridose tipo 2 - Doença de Hunter (gene <i>IDS</i>)	IDS	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 3A - Síndrome de Sanfilippo (gene <i>SGSH</i>)	SGSH	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 3B - Síndrome de Sanfilippo (gene <i>NAGLU</i>)	NAGLU	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 3C - Síndrome de Sanfilippo (gene <i>HGSNAT</i>)	HGSNAT	Sanger
Mucopolissacaridose tipo 3D - Síndrome de Sanfilippo (gene <i>GNS</i>)	GNS	Sanger
Retinoblastoma (gene <i>RB1</i>)	RB1MLPA	MLPA
Intolerâncias		
Doença Celíaca - HLA DQ2 E DQ8	DQ2	PCR-SSO
Galactosemia - Painel (<i>Screening</i> - gene <i>GALT</i>)	GALT	Sanger
Galactosemia (gene <i>GALT</i>)	GALTSEQ	Sanger
Galactosemia (<i>Screening</i> Gly188Arg - gene <i>GALT</i>)	GALTGLI	Sanger
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
Painel 71 doenças Genéticas*		
Planejamento de Gravidez (condição de portador)	GRAVIDEZ	NGS

*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.dnalife.com.br



Certificações e Acreditações



Controles de Qualidade

