

# EXAMES GENÉTICOS COM COBERTURA DA AMIL NO LABORATÓRIO CPC

**fleury** medicina  
e saúde | Genômica

## GENÉTICA MÉDICA

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
ADRENOLEUCOHD	40503801	PCT Adrenoleucodistrofia - Sequenciamento NGS todos os éxons do gene <i>ABCD1</i> [Genética]
ALPLSEQ	40503801	PCT Síndrome de Hipofosfatase - Sequenciamento NGS dos éxons do gene <i>TNSAP</i>
AMILOIDOSE	40503100	PCT Amiloidose Familiar ( <i>TTR</i> ) - Sequenciamento Sanger dos éxons 2,3 e 4 do gene <i>TTR</i>
CFTRSEQ	40503801	PCT Fibr Cística e gene <i>CFTR</i> - Sequenciamento NGS para os éxons do gene <i>CFTR</i>
CGH180K	40503240	PCT Sínd Anomalias Cromossômicas não Reconhecíveis Clínica (Array) - CGARRAY Ou SNP-ARRAY
CGH-ARRAY	40503240	PCT Síndromes de Deleções Submicroscópicas Reconhecíveis Clinicamente - CGARRAY ou SNP-ARRAY
CHARGEHD	40503801	PCT Síndrome Charge - Sequenciamento NGS gene <i>CHD7</i>
COL1A1SEQ	40503100	PCT Osteogênese Imperfeita - Sequenciamento Sanger gene <i>COL1A1</i>
COL1A2SEQ	40503100	PCT Osteogênese Imperfeita - Sequenciamento Sanger gene <i>COL1A2</i>
COL2A1	40503801	PCT Doen Colageno Tipo 2 - NGS toda região codificadora do gene <i>COL2A1</i>
EDSHD	40503801	PCT Doen Colageno Tipo 3 - Sequenciamento NGS para toda região codificante do gene <i>COL3A1</i>
FPERIODICA21SEQ	40503801	PCT Febre Fam Medit - Sequenciamento NGS do gene <i>MEFV</i>
MARFANSEQ	40503801	PCT Síndrome de Marfan - Sequenciamento NGS gene <i>FBN1</i>
MLPAMFC	40503151	PCT Sínd de Deleções Submicros Reconhecíveis Clínica - MLPA P/Wolf - DEL4P, DEL5P, 1P36, DEL17P11, 22Q11, DEL17P13, DEL11P13 [Genética]
MPSIHD	40503801	PCT Mucopolissacaridose - Sequenciamento NGS éxons gene <i>IDUA</i>
NOONAN12SEQ	40503801	PCT Síndrome de Noonan - Sequenciamento NGS genes <i>PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1</i> e <i>KRAS</i>
OSTEOIMPERFHD	40503801	PCT Osteogênese Imperfeita - Sequenciamento NGS dos genes <i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPR1</i> e <i>PPIB</i>

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
TSC1E2	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
TSC1SEQ	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
TSC2SEQ	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
SERPIN	40314286	PCT Def de Alfa-1 Antitripsina - PCR das variantes S e Z em gel agarose ou eletroforese capilar do gene <i>SERPINA1</i> [Genética]
SOX9	40503100	PCT Disp Campomélica Sequenciamento de Sanger dos 3 éxons e das regiões de transição éxon íntron do gene <i>SOX9</i>

## NEUROLOGIA

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
TSC1E2	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
TSC1SEQ	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
TSC2SEQ	40503801	PCT Comp Escler Tuberosa - NGS região codificadora dos genes <i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>
DUCHENNEMLPA	40503151	PCT Dist Musc Duchenne - MLPA para os éxons do gene <i>DMD</i>
DUCHENNESEQ	40503801	PCT Dist Musc Duchenne - NGS das regiões codificadoras do gene <i>DMD</i>
FRIED	40503062	PCT Ataxia de Freiderich - PCR para mutação dinâmica por expansão de GAA no íntron 1 gene <i>FXN</i> em gel agarose ou eletroforese capilar [Genética]
XFRAGILPCR	40314286	PCT gene <i>FMR1</i> - PCR para pesquisa de mutação dinâmica por expansão CGC no gene <i>FMR1</i>

## HEMATOLOGIA

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
FANCONISEQ	40503801	PCT Anemia de Fanconi, Aplasia Medular, Defeitos Congênitos e Câncer - Instabilidade Cromossômica Deb ou MMC-Induzida
HEMOAINV	40503143	PCT Hemofilia A - PCR inversa para a detecção da inversão do íntron 22
MUTHEMOC	40314286	PCT Hemocromatose - PCR C ou S Polimorfismo Fragmentos de Restrição (RFLP) para mutações nos alelos C282Y e H63D do gene <i>HFE</i>

# ENDOCRINOLOGIA

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
MEN2A	40503100	PCT Neo Endoc Tipo 2 Men2 - Sequenciamento de Sanger dos éxons 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 e 16 do gene <i>RET</i>

# ONCOLOGIA

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
APCMLPA	40503151	PCT Polipose Colônica - MLPA do gene <i>APC</i>
BRCA1FAM	40503836	PCT Câncer de Mama e Ovário <i>BRCA1/BRCA2</i> - Sequenciamento por PCR da mutação específica identificada na família [Genética]
BRCA2FAM	40503836	PCT Câncer de Mama e Ovário <i>BRCA1/BRCA2</i> - Sequenciamento por PCR da mutação específica identificada na família [Genética]
BMPRI1SEQ	40503801	PCT Síndrome de Polipose Juvenil - Sequenciamento NGS do promotor, de toda região codificadora e das junções intron-exon dos genes <i>BMPRI1</i> e <i>SMAD4</i>
BRCA1E2	40503801	PCT Câncer de Mama e Ovário <i>BRCA1/BRCA2</i> - Sequenciamento NGS toda região codificadora genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [Genética]
BRCA1E2SEQSOLO	40503801	PCT Câncer de Mama e Ovário <i>BRCA1/BRCA2</i> - Sequenciamento NGS toda região codificadora genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> [Genética]
CDH1SEQ	40503801	PCT Síndrome do Câncer Gástrico Difuso Hereditário - Sequenciamento NGS do gene <i>CDH1</i>
FAP	40503801	PCT Polipose Colônica - Sequenciamento NGS éxons dos genes <i>APC</i> e <i>MUTYH</i>
LYNCH	40503801	PCT Síndrome de Lynch (HNPCC) - Sequenciamento NGS para genes <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> e <i>PMS2</i>
LYNCHMLPA	40503151	PCT Síndrome de Lynch (HNPCC) - MLPA gene <i>MLH1</i>
MEN2A	40503100	PCT Neo Endoc Tipo 2 Men2 - Sequenciamento de Sanger dos éxons 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 e 16 do gene <i>RET</i>
MLH1MSH2MLPA	40503151	PCT Síndrome de Lynch (HNPCC) - MLPA para rearranjos genes <i>MLH1</i> e <i>MSH2</i>
MSITUMOR	40503143	PCT Síndrome de Lynch (HNPCC) - Pesquisa de Instabilidade de Microssatélites
PAINELEXPAND	40503801	Painel de Câncer Hereditário Expandido com análise CNV por NGS
PAINELMAMA	40503801	PCT Câncer Mama e Ovário - Sequenciamento NGS incluindo os genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>
POLIPOSEHD	40503801	PCT Síndrome de Polipose Juvenil - Sequenciamento NGS do Promotor, de toda região codificadora e das junções intron-exon dos genes <i>BMPRI1</i> e <i>SMAD4</i>

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
PTCH1SEQ	40503801	PCT Síndrome de Gorlin - NGS de toda região codificadora e junções íntron-exon do gene <i>PTCH1</i> [Genética]
PTENSEQ	40503801	PCT Síndrome de Cowden - Sequenciamento NGS dos éxons do gene <i>PTEN</i>
RB1SEQ	40503801	PCT Retinoblastoma - Sequenciamento NGS do DNA constitutivo de toda a sequência codificadora e junções íntron-exon
SMAD4SEQ	40503801	PCT Síndrome de Polipose Juvenil - Sequenciamento NGS do promotor, de toda região codificadora e das junções íntron-exon dos genes <i>BMPRIA</i> e <i>SMAD4</i>
STK11SEQ	40503240	PCT Síndrome Peutz-Jeghers - Sequenciamento NGS de toda região codificadora e das junções íntron-exon gene <i>STK11</i>
TP53MLPA	40503151	PCT Síndrome de Li-Fraumeni - MLPA para Rearranjos gene <i>TP53</i>

## VÁRIAS

SIGLA	TUSS DE LIBERAÇÃO	DESCRIÇÃO
PAINELSEQTM	40503801	PCT Sind Angelman e Prader - Willi - Sequenciamento NGS dos éxons do gene <i>UBE3A</i>
MUTSEQ	40503836	PCT Acondroplasia/Hipocondroplasia - Sequenciamento por PCR para as mutações C.1138G>A E C.1138G>C do gene <i>FGFR3</i> [Genética]