

| Exames:  |   | Técnicas Disponíveis para o exame:   | Amostra:             |
|--|---|--|----------------------|
| <b>ABCD1 - Sequenciamento do gene</b>                                    | Xq28  | PCR e sequenciamento intron-exon no gene ABCD1                                 | Sangue Total em EDTA |
| <b>Alfa-1-anti-tripsina - Mutação</b>                                    |   | PCR RFLP   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Apolipoproteína B-100 defeituosa familiar</b>                         |   | PCR e Sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Colestase intrahepática</b>   | Mutação I166T no gene ATP8B1                      | PCR  | Sangue Total em EDTA |
| <b>Diabetes Insípida ligada ao cromossomo X</b>                          |   | PCR e sequenciamento dos exons 2 e 3 do gene AVPR2                             | Sangue Total em EDTA |
| <b>Diabetes Mellitus Mody Tipo 2</b>                                     |   | PCR e sequenciamento do gene GCK para MODY tipo 2                              | Sangue Total em EDTA |
| <b>Doença de Gaucher</b>   |   | PCR - RFLP   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Doença de Hunter</b>  |   | PCR e Sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Doença de Tay-Sachs infantil</b>                                      | 15q23-q24   | PCR - RFLP   | Sangue Total em EDTA |
|  | por mutação                                       | PCR  |                      |
|  | 3 mutações  |  |                      |
| <b>Fibrose Cística</b>   | Mutação Delta F508                                | Sequenciamento de produto de PCR<br>PCR Alelo específico Fluorescente          | Sangue Total em EDTA |
|  | Mutações Delta-F508 e G542X                       | Sequenciamento de produto de PCR   |                      |
|  | Forma não clássica - Composição de IVS* (TG)n(T)n | PCR  |                      |
|  | Mutações Delta F508, R553X, N1303K                | PCR  |                      |
|  | Mutações G542,S549R,G551D,Q552X                   | PCR  |                      |
|  | 32 mutações                                       | Multiplex PCR com detecção em sequenciador                                     |                      |
|  | 32 mutações + PoliT                               | Multiplex PCR com detecção em sequenciador                                     |                      |
|  | 33 mutações, 3 polimorfismos e IVS poli T         | Multiplex PCR com detecção em sequenciador                                     |                      |
| CFTR   | Sequenciamento de produto de PCR                  |  |                      |
| <b>Glucogeneose Tipo Ia G6PC-S</b>                                       |   | PCR e sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glicoproteína GP-IIIa</b>   |   | PCR e sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glucogeneose Tipo Ia Mutações Arg83Cys e Gln347X do gene G6PC-M</b>   |   | PCR e sequenciamento das Gln347X no gene G6PC                                  | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glucogeneose Tipo Ib - Mutações c.1042-1043DOCT e Gly339Cys SLC-M</b> |   | PCR e sequenciamento das mutações c.1042-1043delCT e Gly339Cys no gene SLC37A4 | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glucogeneose Tipo Ib - do gene SLC37A4 Sequenciamento</b>             |   | PCR e sequenciamento do gene SLC37A4   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glucogeneose Tipo III - Sequenciamento do Gene AGL</b>                |   | PCR e sequenciamento do gene AGL   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Glucogeneose Tipo III - Mutações do gene GLUD1</b>                    |   | PCR e sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Hiperplasia supra-renal congênita</b>                                 | Estudo molecular da 11-β hidroxilase              | PCR e sequenciamento   | Sangue Total em EDTA |
|  | Estudo molecular da 21 hidroxilase                | MLPA   | Sangue Total em EDTA |
| <b>MCAD</b>  |   | PCR-RFLP   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Síndrome de Berardinelli-Seip (Diabetes Lipoatrófico Congênito)</b>   |   | PCR-STR Fluorescente e genotipagem em sequenciador automático                  | Sangue Total em EDTA |
| <b>Síndrome de Gilbert</b>   |   | PCR-STR Fluorescente e genotipagem   | Sangue Total em EDTA |
| <b>Síndrome de Rett</b>  | MECP2 - Éxons: 6 e 4                              | MLPA + Sequenciamento de produto de PCR  | Sangue Total em EDTA |
|  | Estudo de 6 Éxons: 10, 11, 13, 14, 15 e 16        | PCR  |                      |

Éxons Individuaizados: 10 ou  
11 ou 13 ou 14 ou 15 ou 16

PCR e sequenciamento

**Síndrome de Wilson**

PCR e Sequenciamento dos exons 2, 14 e  
18

Sangue Total em EDTA

Caso o exame que procura não seja encontrado nesta lista, entre em contato com a nossa Bióloga responsável pelo telefone:  
048-3223-0229 ou pelo e-mail: [labneurogene@gmail.com](mailto:labneurogene@gmail.com)