Exames:		Técnicas Disponíveis para o exame:	Amostra:
Alfa talassemia		MLPA Sequenciamento PCR alelo específico	Sangue Total em EDTA
APC - Polipose Adenomatosa familiar	Mutações I1307K E E1317Q Éxon 15 do gene APC Gene Completo	PCR e Sequenciamento PCR e Sequenciamento PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
Apolipoproteína B-100 defeituosa familiar		PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
Alfa talassemia		MLPA Sequenciamento PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
ALK	EML4/ALK	FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
BRCA1		Sequenciamento MLPA e GeneScan MLPA	Sangue Total em EDTA
BRCA2		Sequenciamento MLPA e GeneScan MLPA	Sangue Total em EDTA
BRCA1 e BRCA2		Sequenciamento e MLPA	Sangue Total em EDTA
CADASIL		PCR com Primers e Sequenciamento em Duplo Sentido	Sangue Total em EDTA
Câncer de cólon - Gene MYH		PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
Câncer de cólon retal - Gene AXIN2		Sequenciamento Completo	Sangue Total em EDTA
Câncer de Próstata - Gene CDKN18		Sequenciamento Completo	Sangue Total em EDTA
Câncer Gástrico Difuso Familiar		Sequenciamento Completo	Sangue Total em EDTA
Cistationina Beta Sintetase - Polimorfismo 844INS68		PCR alelo específico	Sangue Total em EDTA
DIT FLT3		PCR Quantitativo PCR Qualitativo	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
DIT FLT3 e Gene da Nucleofosmina		PCR Quantitativo	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
EGFR (HER-1)	Carcinoma de pulmão	FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
EWS		FISH	Tumores ósseos ou partres moles fixado em formol 10%
FKHR	Rabdomiosarcoma	FISH	Tumores moles fizado em formol 10%
FR1 para Clonalidade B		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA ou Corte histológico em Bloco de Parafina ou Líquor
FR2 para Clonalidade B		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA ou Corte histológico em Bloco de Parafina ou Líquor
Fator XII	Mutação C46T	PCR + Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
FR3 para Clonalidade B para LLA		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA ou Corte histológico em Bloco de ou Líquor
G6PD	Mutação 202 (G/A)	PCR + RFLP	Sangue Total em EDTA
Gene FLT3 - Prognóstico Molecular de LMA	FLT3-D835 FLT3-ITD	PCR - RFLP PCR Fluorescente e Genotipagem	Medula Óssea em EDTA
Gene HJV	Mutação GLY320VAL	PCR	Sangue Total em EDTA

HER2 ou C-erB2		FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
Hemocromatose	Tipo III	Amplificação baseada em sequência de ácido nucléico (LOINC®: NASBA)	Sangue Total em EDTA
	C282Y, H63D e S65C	PCR Real Time End Point para mutação pontual C282Y e PCR mini sequenciamento para H63D (Metodologia in house) PCR-RFLP para S65C	Sangue Total em EDTA
	S65C	PCR - RFLP	
Hiperhomocisteinemia	CBS	PCR	Sangue Total em EDTA
HNPCC	Gene MLH1	DGGE	Sangue Total em EDTA
	Gene MSH2	DGGE	Sangue Total em EDTA
Instabilidade de Microssatélites		PCR Fluorescente	Tecido Normal Fresco ou Sangue em EDTA e Tecido tumoral em Corte histológico em Bloco de Parafina
Inv (16)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
	CBFB - MHY	PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
K-RAS		Sequenciamento Completo	Sangue Total em EDTA
		Pesquisa de Mutações nos Códons 12 e 13	
		Pesquisa de Mutação Familiar Conhecida	
		PCR e Sequenciamento	
LLA (Leucemia Linfóide Aguda)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
LLC (Leucemia Linfóide Crônica)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
LMC (Leucemia Mielóide Aguda)	NPM1	Sequenciamento Completo	Sangue Total em EDTA
	NRAS		
Metilenotetrahidrofolato redutase	Mutações A1298C e C677T	PCR-RFLP para A1298C e PCR Real Time para C677T	Sangue Total em EDTA
Microquimerismo em Transplante de Medula		PCR - RFLP Fluorescente e Genotipagem	Sangue Total em EDTA
MLL (Leucemia Monocítica Aguda)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
Mutação MPL - Doença mieloproliferativa		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
Mutação C-KIT		PCR	Medula Óssea em EDTA
Neurofibromatose Tipo I - Neurofibromatose de Von Reckilnghausen		MLPA e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
		MLPA	
		Sequenciamento	
Neurofibromatose Tipo II		MLPA	Sangue Total em EDTA
		Sequenciamento	
Oligodendrioma	Deleção gênica 1p/19q	FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
PAL-1 Polimorfismo 4G/5G		PCR - STR Fluorescente e Genotipagem	Sangue Total em EDTA
PML/RARa (Leucemia Promielocítica Aguda)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
P53		Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
RB1 (Mieloma Múltiplo e Leucemia Linfocítica Aguda)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina

Rearranjo t(8;21)	AML1/ETO	PCR	Sangue Total em EDTA
Rearranjo t(11;14)	BCL1/JH - BCL1/IgH - BCL1	PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
Rearranjo t(14;18)		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
	BCL2/JH - BCL2/IgH - BCL2	PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
Rearranjo t(1;19)	E2A-PBX1	PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
Rearranjo BCL6		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA
Rearranjo Gênico CHOP		FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
Rearranjo Gênico SYP		FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
RET - Protooncogene	Éxons 10, 11, 13, 14, 15 e 16 individualizados	PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
Retinoblastoma	RB1	MLPA / PCR e Sequenciamento	Sangue Total em EDTA
Sarcomas de EWS	Ewing/PNET	FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
SMD/LMA		FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina
SIL / TAL		PCR	Medula Óssea em EDTA ou Sangue Total em EDTA ou Corte histológico em Bloco de Parafina ou Líquor
Topoisomerase 2A	Carcinoma de mama	FISH	Corte histológico em Bloco de Parafina
Tumores de Bexiga	Cromossomos 3,7,9 e 17	FISH	Urina
UGT1A1 - Polimorfismo do Gene	Toxicidade do irinotecan	PCR - STR Fluorescente e Genotipagem	Sangue Total em EDTA
Varfarina	Genes VKORC1 e CYP450	PCR em tempo real para polimorfismo G1639A do gene VKORC1 PCR RFLP para polimorfismos CYP2C9*2 e CYP2C9*3	Sangue Total em EDTA
XY	Rejeição Medular após transplante de MO com doador e receptor de sexos diferentes	FISH	Medula Óssea em Heparina ou Sangue Total em Heparina

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