

## PERGUNTAS FREQUENTES

### QUAIS SÃO OS BENEFÍCIOS DA TRIAGEM NEONATAL GENÉTICA?

O diagnóstico precoce de doenças graves possibilita oferecer ao bebê o melhor tratamento possível, evitando sequelas e preservando a saúde da criança.

Muitas condições genéticas potencialmente tratáveis identificadas pelo Teste Genético da Bochechinha não podem ser identificadas pelo Teste do Pezinho convencional ou ampliado, por não apresentarem alterações bioquímicas detectáveis pelos métodos utilizados.

### O TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA SUBSTITUI O TESTE DO PEZINHO CONVENCIONAL?

O Teste Genético da Bochechinha complementa, mas não substitui, o Teste do Pezinho ou o Teste da Orelhinha. Por esse motivo, é indispensável a realização dos outros exames de triagem, que podem identificar condições de origem não-genética ou condições cujos genes têm análise limitada pela técnica do Teste Genético da Bochechinha (Sequenciamento de Nova Geração).

### O TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA NECESSITA DE PEDIDO MÉDICO?

Da mesma forma que o Teste do Pezinho convencional (que também identifica doenças genéticas), o pedido médico não é necessário para a realização do Teste Genético da Bochechinha, apenas o termo de consentimento do laboratório. Em caso de um resultado positivo, será necessária uma avaliação clínica, que pode incluir a realização de exames complementares e o aconselhamento genético com especialistas.

### É POSSÍVEL SABER SE A CRIANÇA CARREGA VARIANTES GENÉTICAS A PARTIR DO RESULTADO DO TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA?

O resultado do Teste Genético da Bochechinha informará apenas baixo risco (ausência de variantes associadas a quadro clínico) ou alto risco. Não informará se o bebê é portador assintomático de variantes sem risco clínico ou de condições de início tardio.

TESTE GENÉTICO DA

# Bochechinha



 **SANTOANTÔNIO**

 **sabin**  
MEDICINA DIAGNÓSTICA

## O TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA



**COMPLEMENTA A TRIAGEM NEONATAL TRADICIONAL (TESTE DO PEZINHO E TESTE DA ORELHINHA)**

É um teste molecular capaz de identificar alterações em centenas de genes associados a doenças tratáveis e que podem se manifestar desde a primeira infância.

## SOBRE O RESULTADO



**RESULTADOS RÁPIDOS E PRECISOS, DISPONÍVEIS ONLINE**

O Teste Genético da Bochechinha garante resultados rápidos e precisos. Em um prazo médio de 15 dias úteis, o resultado estará disponível online.

## SOBRE AS DOENÇAS



**ANALISA MAIS DE 380 GENES ASSOCIADOS A CENTENAS DE DOENÇAS POTENCIALMENTE TRATÁVEIS**

O Teste Genético da Bochechinha foi desenvolvido para detectar precocemente doenças graves, silenciosas e tratáveis.

São analisados mais de 380 genes associados a erros inatos do metabolismo, doenças neurológicas, imunológicas, renais, endócrinas, pulmonares, hematológicas, entre outras.

## SOBRE A COLETA



**COLETA NÃO INVASIVA, UTILIZANDO SWAB BUCAL**

A amostra é coletada a partir da mucosa oral com o uso de um swab (cotonete), sendo simples, rápida e indolor.

O teste pode ser realizado ainda na maternidade ou em casa, através do Atendimento Móvel Sabin.



Serviço exclusivo para o atendimento móvel



[www.sabin.com.br](http://www.sabin.com.br)

**(44) 3218.5900**

## DOENÇAS E GENES IDENTIFICADOS PELO TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA

### SURDEZ

- **GPSM2** - Síndrome de Chudley-McCullough
- **KCNQ1** - Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen
- **GIPC3** - Surdez Autossômica Recessiva
- **GJB2** - Surdez Autossômica Recessiva
- **GJB6** - Surdez Autossômica Recessiva
- **LOXHD1** - Surdez Autossômica Recessiva
- **LRTOMIT** - Surdez Autossômica Recessiva
- **MARVELD2** - Surdez Autossômica Recessiva
- **MSRB3** - Surdez Autossômica Recessiva
- **OTOA** - Surdez Autossômica Recessiva
- **OTOG** - Surdez Autossômica Recessiva
- **OTOG** - Surdez Autossômica Recessiva
- **PJVK** - Surdez Autossômica Recessiva
- **RDX** - Surdez Autossômica Recessiva
- **ILDR1** - Surdez Autossômica Recessiva
- **CLDN14** - Surdez Autossômica Recessiva
- **ESPN** - Surdez Autossômica Recessiva
- **ESRRB** - Surdez Autossômica Recessiva
- **GRXCR1** - Surdez Autossômica Recessiva
- **HGF** - Surdez Autossômica Recessiva
- **PTPRQ** - Surdez Autossômica Recessiva
- **TMC1** - Surdez Autossômica Recessiva e Autossômica Dominante
- **FGF3** - Surdez Congênita com Agenesia de Orelha Interna
- **SLITRK6** - Surdez e Miopia
- **POU3F4** - Surdez Ligada ao X
- **SMPX** - Surdez Ligada ao X

### DOENÇAS NEUROLÓGICAS

- **DMD** - Distrofia Muscular de Duchenne
- **ALDH7A1** - Epilepsia Responsiva à Piridoxina
- **GLRA1** - Hiperekplexia Hereditária
- **GLRB** - Hiperekplexia Hereditária
- **SLCGA5** - Hiperekplexia Hereditária
- **TRPM6** - Hipomagnesemia Intestinal
- **PHOX2B** - Síndrome da Hipoventilação Central Congênita
- **TK2** - Síndrome de Depleção de DNA Mitocondrial
- **TH** - Síndrome de Segawa
- **COLQ** - Síndrome Miastênica Congênita

### DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

- **BLNK** - Agamaglobulinemia
- **BTK** - Agamaglobulinemia
- **CD79A** - Agamaglobulinemia
- **CD79B** - Agamaglobulinemia
- **MPO** - Deficiência de Mieloperoxidase
- **CYBA** - Doença granulomatosa Crônica
- **NCF2** - Doença granulomatosa Crônica
- **NCF4** - Doença granulomatosa Crônica
- **PRKDC** - Imunodeficiência
- **IL12B** - Imunodeficiência
- **IL12RB1** - Imunodeficiência
- **IRF8** - Imunodeficiência
- **CYBB** - Imunodeficiência
- **PIK3R1** - Imunodeficiência
- **IL2RA** - Imunodeficiência
- **CORO1A** - Imunodeficiência
- **ORAI1** - Imunodeficiência
- **CARD11** - Imunodeficiência
- **MALT1** - Imunodeficiência
- **PIK3CD** - Imunodeficiência
- **IKKB** - Imunodeficiência
- **CD3E** - Imunodeficiência
- **CD3D** - Imunodeficiência
- **GATA2** - Imunodeficiência
- **LCK** - Imunodeficiência
- **CD247** - Imunodeficiência
- **IFNGR1** - Imunodeficiência
- **IFNGR2** - Imunodeficiência
- **STAT1** - Imunodeficiência
- **TFRC** - Imunodeficiência
- **ZAP70** - Imunodeficiência
- **RASGRP1** - Imunodeficiência
- **MYD88** - Imunodeficiência
- **AICDA** - Imunodeficiência com Hiper-IgM
- **CD40** - Imunodeficiência com Hiper-IgM
- **CD40LG** - Imunodeficiência com Hiper-IgM
- **UNG** - Imunodeficiência com Hiper-IgM
- **PTPRC** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **RAG1** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **RAG2** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **ADA** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **IL7R** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **JAK3** - Imunodeficiência Grave Combinada
- **NHEJ1** - Imunodeficiência Combinada Grave com Microcefalia e Sensibilidade à Radiação Ionizante
- **FOXN1** - Imunodeficiência de Células T
- **MAGT1** - Imunodeficiência com Defeito de Magnésio
- **IL2RG** - Imunodeficiência Grave Combinada Ligada ao X
- **DNMT3B** - Imunodeficiência-Instabilidade Centromérica-Anomalias Faciais
- **FOXP3** - Imunodisregulação, Poliendocrinopatia e Enteropatia Ligada ao X
- **PRF1** - Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar
- **UNC13D** - Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar
- **STX11** - Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar
- **STXB2** - Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar
- **ELANE** - Neutropenia Congênita Grave
- **G6PC3** - Neutropenia Congênita Grave
- **GF11** - Neutropenia Congênita Grave
- **DOCK8** - Síndrome de Hiper-IgE com Infecções Recorrentes
- **RAC2** - Síndrome de Imunodeficiência de Neutrófilos
- **RFX5** - Síndrome do Linfócito Nu
- **RFXANK** - Síndrome do Linfócito Nu
- **RFXAP** - Síndrome do Linfócito Nu

- **CITA** - Síndrome do Linfócito Nu
- **CRLF1** - Síndrome de Sudorese Induzida pelo Frio Tipo 1
- **WAS** - Síndrome de Wiskott-Aldrich
- **WIPF1** - Síndrome de Wiskott-Aldrich
- **SH2D1A** - Síndrome Linfoproliferativa
- **XIAP** - Síndrome Linfoproliferativa
- **ITK** - Síndrome Linfoproliferativa
- **DCLRE1C** - Síndrome OMENN
- **CXCR4** - Síndrome WHIM

### ASSOCIADOS A QUADROS PULMONARES

- **CCDC103** - Discinesia Ciliar Primária
- **CCDC39** - Discinesia Ciliar Primária
- **CCDC40** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAAF1** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAAF2** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAAF3** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAAF5** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAH11** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAH5** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAI2** - Discinesia Ciliar Primária
- **DNAL1** - Discinesia Ciliar Primária
- **LRRRC6** - Discinesia Ciliar Primária
- **RSPH4A** - Discinesia Ciliar Primária
- **RSPH9** - Discinesia Ciliar Primária
- **CFTR** - Fibrose Cística

### DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

- **FGA** - Afibrinogenemia Congênita
- **RPL11** - Anemia de Blackfan-Diamond
- **RPL35A** - Anemia de Blackfan-Diamond
- **FANCA** - Anemia de Fanconi
- **FANCB** - Anemia de Fanconi
- **FANCD2** - Anemia de Fanconi
- **FANCE** - Anemia de Fanconi
- **FANCF** - Anemia de Fanconi
- **FANCG** - Anemia de Fanconi
- **FANCL** - Anemia de Fanconi
- **XRCC9** - Anemia de Fanconi
- **HBB** - Anemia Falciforme
- **GGCK** - Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K
- **VKORC1** - Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K
- **F2** - Deficiência de Fator II
- **F7** - Deficiência de Fator VII
- **F10** - Deficiência de Fator X
- **F11** - Deficiência de Fator XI
- **F13A1** - Deficiência de Fator XIII
- **F13B** - Deficiência de Fator XIII
- **G6PD** - Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase
- **ANK1** - Esferocitose Tipo 1
- **F8** - Hemofilia A
- **F9** - Hemofilia B
- **TUBB1** - Macrotrombocitopenia
- **MYH9** - Macrotrombocitopenia e Inclusões de Granulócitos com ou sem Nefrite ou Surdez
- **TCIRG1** - Osteopetrose
- **ADAMTS13** - Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita
- **NBEAL2** - Síndrome da Plaqueta Cinzenta
- **GP1BB** - Síndrome de Bernard-Soulier
- **GP9** - Síndrome de Bernard-Soulier
- **HPS3** - Síndrome de Hermansky-Pudlak
- **HPS4** - Síndrome de Hermansky-Pudlak
- **GP6** - Distúrbio da hemostasia primária
- **P2RY12** - Distúrbio da hemostasia primária
- **ITGA2B** - Tromboastenia de Glanzmann
- **ITGB3** - Tromboastenia de Glanzmann
- **MPL** - Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita
- **GATA1** - Trombocitopenia
- **PROC** - Trombofilia por Deficiência de Proteína C

### ERROS INATOS DO METABOLISMO

- **MITP** - Abetalipoproteinemia
- **GCDH** - Acidemia Glutárica Tipo 1
- **IVD** - Acidemia Isovalérica
- **MCEE** - Acidemia Metilmalônica
- **HCFC1** - Acidemia Metilmalônica e Homocisteinemia, Tipo cbIX
- **PCCA** - Acidemia Propiônica
- **PCCB** - Acidemia Propiônica
- **AUH** - Acidúria 3-Metilglutacônica
- **ACAT1** - Acidúria alfa-Metilacetoacética
- **ASL** - Acidúria Arginino-Succínica
- **LMBRD1** - Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria, Tipo CbF
- **ABCD4** - Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria, Tipo CbJ
- **CD320** - Acidúria Metilmalônica por Defeito do Receptor de Transcocalamina
- **MMAA** - Acidúria Metilmalônica Tipo CbA
- **MMAB** - Acidúria Metilmalônica Tipo CbB
- **MMACHC** - Acidúria Metilmalônica Tipo CbC
- **MMADHC** - Acidúria Metilmalônica Tipo CbD
- **MMUT** - Acidúria Metilmalônica Tipo mut
- **ACSF3** - Acidúrias Malônica e Metilmalônica Combinadas
- **SLC39A4** - Acrodermatite Enteropática por Deficiência de Zinco
- **ABCD1** - Adrenoleucodistrofia
- **MAN2B1** - Alfa-Manosidose
- **ARG1** - Arginínia
- **CTNS** - Cistinose
- **ASS1** - Citrulinemia
- **SLC25A13** - Citrulinemia
- **MPI** - Defeito Congênito de Glicosilação Tipo 1b
- **PGM1** - Defeito Congênito de Glicosilação tipo 1l
- **HSD3B7** - Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
- **AKR1D1** - Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
- **AMACR** - Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
- **CYP7B1** - Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
- **LMF1** - Deficiência Combinada de Lipase

- **HMGCL** - Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Lase
- **HMGCS2** - Deficiência de 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA Sintase-2
- **HADH** - Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase
- **ACADM** - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média
- **ACADVL** - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa
- **ETFA** - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
- **ETFB** - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
- **ETFDH** - Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
- **BTB** - Deficiência de Biotinidase
- **CPT1A** - Deficiência de Carnitina Palmitoil-Transferase 1
- **CPT2** - Deficiência de Carnitina Palmitoil-Transferase 2
- **SLC25A20** - Deficiência de Carnitina-Acilocarnitina Translocase
- **DDC** - Deficiência de Descarboxilase dos L-Aminoácidos Aromáticos
- **BCKDK** - Deficiência de Desidrogenase-cinase de Ceto-ácidos de Cadeia Ramificada
- **CBLIF** - Deficiência de Fator Intrínseco
- **PHGDH** - Deficiência de Fostoglicerato Desidrogenase
- **PSPH** - Deficiência de Fosfoserina Fosfatase
- **FBP1** - Deficiência de Frutose-1,6-Bifosfatase
- **GALK1** - Deficiência de Galactosidase
- **GALE** - Deficiência de Galactose-epimerase
- **HLCS** - Deficiência de Holocarboxilase Sintetase
- **ACAD8** - Deficiência de Isobutil-CoA Desidrogenase
- **LIPA** - Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal
- **MLYCD** - Deficiência de Malonil-CoA Descarboxilase
- **MAT1A** - Deficiência de Metionina Adenosiltransferase
- **NAGS** - Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase
- **PNPO** - Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase
- **HADHA** - Deficiência de Proteína Mitocondrial Trifuncional
- **HADHB** - Deficiência de Proteína Mitocondrial Trifuncional
- **PNP** - Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase
- **OXCT1** - Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Desidrogenase
- **TCN2** - Deficiência de Transcobalamina Tipo II
- **PDHA1** - Deficiência do Complexo da Piruvato Desidrogenase
- **PDP1** - Deficiência do Complexo da Piruvato Desidrogenase
- **TTPA** - Deficiência de Vitamina E
- **COQ6** - Deficiência Primária de Coenzima Q10
- **SLC22A5** - Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina
- **SLC6A6** - Degeneração Retiniana Hipotaunínica
- **SPR** - Distonia DOPA-Responsiva por Deficiência de Sepiapterina-reductase
- **GLA** - Doença de Fabry
- **GBA** - Doença de Gaucher
- **GALC** - Doença de Krabbe
- **ATP7A** - Doença de Menkes
- **NPC1** - Doença de Niemann-Pick Tipo C
- **NPC2** - Doença de Niemann-Pick Tipo C
- **SMPD1** - Doença de Niemann-Pick Tipos A e B
- **GAA** - Doença de Pompe
- **ATP7B** - Doença de Wilson
- **BCKDHA** - Doença do Xarope de Bordo
- **BCKDHB** - Doença do Xarope de Bordo
- **DBT** - Doença do Xarope de Bordo
- **DL2** - Doença do Xarope de Bordo
- **PPM1K** - Doença do Xarope de Bordo
- **ETHE1** - Encefalopatia Etilmalônica
- **PAH** - Fenilcetonúria
- **GALT** - Galactosemia
- **GYS2** - Glicogenose Tipo 0
- **GYS1** - Glicogenose Tipo 0
- **G6PC1** - Glicogenose Tipo IA
- **SLC37A4** - Glicogenose Tipo IB
- **AGL** - Glicogenose Tipo III
- **GBE1** - Glicogenose Tipo IV
- **PHKA2** - Glicogenose Tipo IX
- **PHKB** - Glicogenose Tipo IX
- **PHKG2** - Glicogenose Tipo IX
- **PYGL** - Glicogenose Tipo VI
- **ALDOA** - Glicogenose Tipo XII
- **CPS1** - Hiperamonemia por Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase 1
- **OTC** - Hiperamonemia por Deficiência de Oritina Transcarbamilase
- **BAAT** - Hipercolanemia
- **GCH1** - Hiperfenilalanínia por Deficiência de BH4
- **PCBD1** - Hiperfenilalanínia por Deficiência de BH4
- **PTS** - Hiperfenilalanínia por Deficiência de BH4
- **QDPR** - Hiperfenilalanínia por Deficiência de BH4
- **ADK** - Hipermetionínia por Deficiência de Adenosina-cinase
- **MTRR** - Homocistinúria e Anemia Megaloblástica Tipo CbE
- **MTR** - Homocistinúria e Anemia Megaloblástica Tipo CbG
- **ALDOB** - Intolerância Hereditária à Frutose
- **SLC7A7** - Intolerância à Proteína Lisínica
- **SCSD** - Latosterose
- **ARSA** - Leucodistrofia Metacromática
- **TPP1** - Lipofuscinose Ceróide Neuronal
- **SLC46A1** - Malabsorção Hereditária de Folato
- **MCCC1** - Metilcrotonilglicínúria
- **MCCC2** - Metilcrotonilglicínúria
- **IDUA** - Mucopolissacaridose I
- **IDS** - Mucopolissacaridose II
- **GALNS** - Mucopolissacaridose Tipo IVA
- **GUSB** - Mucopolissacaridose Tipo VII
- **ARSB** - Mucopolissacaridose VI
- **FRS1** - Neurodegeneração por Deficiência do Transportador Cerebral de Folato
- **UROS** - Porfíria Congênita Eritropoietica
- **TAZ** - Síndrome de Barth
- **SLC52A2** - Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere
- **SLC52A3** - Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere
- **GAMT** - Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral
- **GATM** - Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral
- **SLC2A1** - Síndrome de Deficiência de GLUT1
- **SLC19A2** - Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
- **SLC19A3** - Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
- **SLC25A19** - Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
- **TPK1** - Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
- **DHCR7** - Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- **SLC25A15** - Síndrome Hiperomitinínia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria
- **ABCG5** - Sitosterolemia
- **FAH** - Tirosínia
- **HPD** - Tirosínia
- **TAT** - Tirosínia
- **CYP27A1** - Xantomatose Cerebrotendínea

### DOENÇAS RENAIS

- **ATP6V0A4** - Acidose Renal Tubular Distal Autossômica Recessiva
- **ATP6V1B1** - Acidose Renal Tubular Distal com Surdez Progressiva
- **SLC7A9** - Cistinúria
- **AQP2** - Diabete Insípidus Nefrogênica Autossômica
- **AVPR2** - Diabete Insípidus Nefrogênica Ligada ao X
- **AGXT** - Hiperoxalúria Primária
- **GRHPR** - Hiperoxalúria Primária
- **HOGA1** - Hiperoxalúria Primária
- **CLDN16** - Hipomagnesemia Renal
- **CLDN19** - Hipomagnesemia Renal
- **BSND** - Síndrome de Bartter
- **KCNJ1** - Síndrome de Bartter
- **SLC2A1** - Síndrome de Bartter
- **SLC2A2** - Síndrome de Fanconi-Bickel

### DOENÇAS ENDÓCRINAS

- **ALB** - Albuminemia
- **PROP1** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **HESX1** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **LHX3** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **LHX4** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **OTX2** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **POU1F1** - Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
- **CYP11B2** - Deficiência de Corticosterona Metiloxidase
- **MC2R** - Deficiência de Glicocorticoide
- **MRAP** - Deficiência de Glicocorticoide
- **NNT** - Deficiência de Glicocorticoide
- **LPL** - Deficiência de Lipase Lipoproteica
- **TBX19** - Deficiência Isolada de ACTH
- **GCK** - Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
- **KCNJ11** - Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
- **GLIS3** - Diabete Mellitus Neonatal com Hipotireoidismo Congênito
- **INS** - Diabete Mellitus Neonatal
- **SLCSA5** - Disomogênese Tireoideana
- **TPO** - Disomogênese Tireoideana
- **TG** - Disomogênese Tireoideana
- **IVD** - Disomogênese Tireoideana
- **DUOXA2** - Disomogênese Tireoideana
- **DUOX2** - Disomogênese Tireoideana
- **HSD11B2** - Excesso Aparente de Mineralocorticoide
- **KCNUS** - Hiperaldosteronismo Familiar
- **LDLR** - Hipercolesterolemia Familiar
- **GPIHBP1** - Hiperlipidemia
- **CASR** - Hiperparatireoidismo Neonatal Grave
- **CYP11B1** - Hiperplasia Adrenal Congênita
- **HSD3B2** - Hiperplasia Adrenal Congênita
- **STAR** - Hiperplasia Adrenal Lipóide Congênita
- **APOA5** - Hiperlipidemia
- **ALPL** - Hipofosfatasia
- **SLC16A1** - Hipoglicemia Hiperinsulinêmica
- **ABCC8** - Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
- **GATA3** - Hiperparatireoidismo, Surdez Neurossensorial e Doença Renal
- **NROB1** - Hipoplasia Adrenal Congênita
- **IGSF1** - Hipotireoidismo Central
- **IRS4** - Hipotireoidismo Congênito
- **NIK2-1** - Hipotireoidismo Congênito
- **NIK2-5** - Hipotireoidismo Congênito
- **PAX8** - Hipotireoidismo Congênito
- **THRA** - Hipotireoidismo Congênito
- **TRHR** - Hipotireoidismo Congênito
- **TSHB** - Hipotireoidismo Congênito
- **TSHR** - Hipotireoidismo Congênito
- **TBL1X** - Hipotireoidismo Congênito
- **FOXE1** - Hipotireoidismo Tireoideo ou Atireoideo
- **SOX3** - Panhipopituitarismo Ligado ao X
- **SCNN1A** - Pseudoaldosteronismo Tipo 1
- **SCNN1B** - Pseudoaldosteronismo Tipo 1
- **SCNN1G** - Pseudoaldosteronismo Tipo 1
- **VDR** - Raquitismo Dependente de Vitamina D
- **PHEX** - Raquitismo Hipofosfatêmico
- **CYP27B1** - Raquitismo por Deficiência de Hidroxilação da Vitamina D
- **CYP2R1** - Raquitismo por Deficiência de Hidroxilação da Vitamina D
- **INSR** - Síndrome de Donohue
- **SLC26A4** - Síndrome de Pendred
- **SAMD9** - Síndrome MIRAGE

### NEOPLASIAS

- **RB1** - Retinoblastoma

### DOENÇAS RENAIS

- **ATP8B1** - Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
- **ABCB11** - Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
- **ABCB4** - Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
- **TJP2** - Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
- **TRMU** - Insuficiência Hepática Neonatal Transitória
- **UGT1A1** - Síndrome de Crigler-Najjar
- **LCT** - Deficiência Congênita de Lactase
- **SI** - Deficiência de Sucose-Isomaltase Congênita
- **NEUROG3** - Diarreia Congênita
- **SLC26A3** - Diarreia Congênita
- **SLCSA1** - Malabsorção de Glicose/Galactose

\*Este exame avalia variantes do tipo SNV e INDEL.