

LISTA DE PAINÉIS NGS MULTIGENE

www.testegenetico.com

NEUROexoma análise simultânea de várias patologias neurológicas (>1.000 genes)

MENDELioma estudo de mais de 3.600 genes responsáveis por mais de 4.800 doenças

Exoma casos com características clínicas atípicas e causas genéticas muito heterogéneas, suspeita de doença com etiologia ainda não descrita, teste molecular direcionado negativo (>22.000 genes)

ExomaTRIO identificação e valorização de variantes e mutações *de novo* encontradas nos progenitores e doente (>22.000 genes)

Painel NGS MultiGene	Nº genes
EXOMA	
NEUROexoma	> 1.000
MENDELioma (> 4.800 doenças)	> 3.600
Exoma	> 22.000
Exoma-TRIO	> 22.000
Painel customizado para grupo de doenças ou doença	(a definir)
DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS e do MOVIMENTO	
Ataxia e diagnósticos diferenciais	148
Ataxia dominante e ligada ao X	35
Ataxia recessiva e ligada ao X	117
Demência	26
Demência fronto-temporal	19
Demência de Alzheimer	4
Distonia e discinesia	47
Doença cerebrovascular	5
Esclerose lateral amiotrófica	52
Leucodistrofia/Leucoencefalopatia	76
Lipofuscinose ceróide neuronal	13
Malformação cavernosa cerebral hereditária	3
Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro	11
Neuroacantocitose	3
Paraparesia espástica hereditária	118
Paraparesia espástica hered. dominante e ligada ao X	43

Painel NGS MultiGene	Nº genes
Paraparesia espástica hered. recessiva e ligada ao X	90
Parkinson	29
Parkinson dominante e ligado ao X	12
Parkinson esporádico	9
Parkinson recessivo e ligado ao X	17
DOENÇAS NEUROMUSCULARES	
Atrofia muscular espinhal	27
Artrogripose e contratura congénita	20
Doença de Charcot-Marie-Tooth e neuropatias hereditárias	84
Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	6
Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2	19
Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4	11
Doença do colagénio tipo VI	4
Distrofia muscular das cinturas	38
Miotonia	5
Miopatia congénita e distal	72
Miopatia metabólica	41
Síndrome miasténico congénito	29
Síndrome miasténico congénito e artrogripose	45

Painel NGS MultiGene	Nº genes
DOENÇAS do DESENVOLVIMENTO CEREBRAL da CRIANÇA	
Autismo	117
Doenças da migração neuronal	50
Holoprosencefalia	7
Incapacidade intelectual	407
Incapacidade intelectual ligada ao X	122
Macrossomia/Macrocefalia/Hemimegalencefalia/Hemihipertrofia	26
DOENÇAS do DESENVOLVIMENTO CEREBRAL do ADULTO	
Megalencefalia	11
Síndrome Aicardi-Goutières	7
Síndrome de Joubert	25
Via mTOR	12
CANALOPATIAS	
Ataxia episódica	7
Doença de startle	5
Enxaqueca hemipléica familiar	4
Paralisia periódica	5
EPILEPSIA	
Encefalopatia epilética	45
Epilepsia	343
Epilepsia idiopática focal e generalizada	40

Painel NGS MultiGene	Nº genes
DOENÇAS MITOCONDRIAIS	
Oftalmoplegia externa progressiva	6
Genes nucleares associados a mitocondriopatias	265
Manutenção do genoma mitocondrial	22
DOENÇAS OFTALMOLÓGICAS	
Acromatopsia	6
Amaurose congénita de Leber	25
Distrofia dos cones e bastonetes	32
Doença oftalmológica	138
Microftalmia	25
DOENÇAS ESQUELÉTICAS	
Braquidactilia	20
Craniossinostoses	22
Hipoplasia dos membros isolada e defeitos de redução dos membros	20
Disostose mandíbulo-facial	6
Displasia esquelética	161
Displasia esquelética por ciliopatia	15

