

SEQUENCIAÇÃO DE NOVA GERAÇÃO (NGS)

EXOMA

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

MENDELioma / EXOMA clínico estudo de mais de 3.600 genes responsáveis por mais de 4.800 doenças

Exoma casos com características clínicas atípicas e causa genética muito heterogénea, suspeita de doença com etiologia ainda não descrita, testes moleculares direcionados negativos (>22.000 genes)

ExomaTRIO identificação/valorização de variantes para doenças (1) AR em filho/a de casal consanguíneo; (2) ligadas ao X, em filhos afetados e mãe portadora; ou (3) *de novo* (AD) no doente e ausentes nos progenitores (>22.000 genes)

PAINÉIS NGS MULTIGENE

- Neurologia/Neuropediatria (ataxias, paraparésias, Parkinson, demências, epilepsias, neuropatias, ...)
- Pediatria (déficit cognitivo, autismo, surdez, síndromes dismórficas, displasias esqueléticas, ...)
- Oftalmologia (atrofia ótica, retinite pigmentosa, microftalmia, síndrome de Usher, ...)
- Gastreenterologia (colestase neonatal, hepatopatias crónicas, pancreatite hereditária, ...)
- Nefrologia (nefropatia hiperuricémica, síndrome de Alport, síndrome nefrótico, ...)
- Endocrinologia (MODY, hiperinsulinismo congénito, doença adrenocortical nodular, ...)

Mais informações sobre painéis NGS e outros testes genéticos em www.cgpp.pt

contacto.cgpp@ibmc.up.pt

CGPP Centro de Genética Preditiva e Preventiva
IBMC Instituto de Biologia Molecular e Celular