



GENÉTICA MOLECULAR CLÍNICA EM ONCOLOGIA MÉDICA

CATÁLOGO DE TESTES





SOBRE O CGC GENETICS

Fundado em 1992, o CGC Genetics é líder em testes de Genética Médica em Portugal e é um dos principais laboratórios de genética clínica Europeus. O CGC Genetics, com sede no Porto, reforçou o seu investimento com instalações em Lisboa, nos EUA (Newark) e em Espanha (Madrid), recebendo amostras para testes genéticos de todo o mundo, desde Hospitais, nacionais e internacionais, públicos e privados, bem como clínicas, companhias de seguros e universidades.

Usando as últimas tecnologias e uma rigorosa política de qualidade, o CGC Genetics tem, além de um departamento clínico com 7 Médicos Especialistas em Genética Médica, mais de 80 Geneticistas altamente qualificados divididos por 5 áreas laboratoriais diferentes: Genómica Clínica, Diagnóstico Molecular, Citogenética, Rastreo Pré-natal e Anatomia Patológica que oferecem mais de 3.400 testes genéticos de rastreio e diagnóstico pré-natal, hematologia, oncologia, neurologia, oftalmologia, cardiologia, medicina preventiva, doenças comuns e raras, farmacogenética/ensaios clínicos.

Dispõe ainda de elevada experiência no array CGH, painéis NGS e Exoma Clínico analisado e interpretado com uma elevada integração clínica. O grande investimento na inovação e desenvolvimento de novos e exclusivos testes, colocam o CGC Genetics como centro de referência internacional (com mais de 2.000 entradas em diferentes diretórios de testes genéticos), sendo para algumas doenças, o prestador exclusivo de diagnóstico.

Para sua maior comodidade e segurança, os relatórios dos seus doentes são disponibilizados online através do nosso portal do cliente. Por favor registe-se contactando dcc@cgcgenetics.com.

CONSULTAS DE GENÉTICA MÉDICA

O CGC Genetics foi o primeiro centro de genética privado com unidade de aconselhamento genético de cancro familiar, dispondo de médicos geneticistas especializados em cancro.

A consulta de Genética Médica consiste numa interação médico-doente que aborda problemas relacionados com a presença de um cancro e o seu risco de recorrência na família. É um processo que ajuda os doentes a entender e a adaptar-se às implicações médicas, psicológicas e familiares que a doença acarreta.

Este processo integra:

- A recolha e interpretação da história pessoal e familiar com o intuito de determinar a possibilidade de recorrência de um cancro.
- A disponibilização de informação sobre o modo de hereditariedade, o tipo de teste a realizar, a evolução da doença, a sua prevenção, etc.
- O aconselhamento sobre as diferentes opções dependendo do risco e condição de cada doente.

Trabalhamos com a generalidade das seguradoras que, na sua maioria, cobrem a consulta de Genética Médica. Relativamente aos exames genéticos, a sua cobertura depende da seguradora e do tipo de apólice de cada doente. Se tiver qualquer dúvida referente a este assunto teremos todo o gosto em ajudar.



Consulta de Genética Médica no CGC Genetics

NGS (Next Generation Sequencing)



A sequenciação de nova geração (NGS) permite, num único teste, sequenciar um gene, vários genes (painel) ou o exoma completo. Esta tecnologia proporcionou um avanço significativo na capacidade de diagnóstico genético ao encurtar prazos e diminuir custos.

O CGC Genetics tem disponíveis para a especialidade de Oncologia vários painéis NGS.

Os painéis NGS encontram-se em constante atualização podendo variar, ou seja, incluir mais ou menos genes segundo critérios clínicos. O CGC Genetics poderá ainda analisar a possibilidade de criar painéis que incluam o grupo de genes sugeridos por médicos especialistas.

Exoma Clínico by CGC Genetics

Este painel é uma ferramenta de diagnóstico colocada à disposição dos especialistas e dirigida aos doentes que apresentam um fenótipo incerto ou complexo e que, por isso, não possuem um diagnóstico claro ou uma orientação diagnóstica definida.

O Exoma Clínico CGC Genetics é o maior painel de sequenciação disponível na atualidade, inclui 4.813 genes clinicamente relevantes (96%).

OncoRisk



Estima-se que cerca de 5% a 10% dos casos de cancro tenham origem em mutações genéticas de carácter hereditário. Deste modo, indivíduos com antecedentes familiares têm maior predisposição genética para desenvolver cancro, dada a maior possibilidade de terem herdado essas mutações genéticas.

No âmbito da oncologia médica, é de destacar a importância do diagnóstico precoce nos casos de cancro familiar tendo em conta as implicações, tanto para os doentes devido ao risco de recorrência, como para os familiares saudáveis por terem um risco de ser portadores da mutação familiar, o que aumenta de forma muito significativa a probabilidade de aparecimento de cancro.

Para este fim, o CGC Genetics coloca à sua disposição o teste genético **OncoRisk**, que analisa 48 genes implicados nos oito tipos de cancro familiar mais comuns: mama, endométrio, ovário, próstata, melanoma, pâncreas, colo-rectal e gástrico. Tendo ainda disponível um teste mais completo, **OncoRisk Plus**, que analisa 89 genes associados a risco aumentado para desenvolvimento de cancro.

Este estudo permite identificar indivíduos com um risco superior ao da população em geral de virem a ter esta doença, devido à existência de familiares afetados. Graças a este teste, as medidas de prevenção oportunas e adequadas a cada doente podem ser tomadas e, em alguns casos, possibilita um diagnóstico precoce, que facilitará a orientação clínica da doença caso esta se desenvolva.

OncoRisk: Sequenciação completa de 48 genes por NGS

APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, EPCAM, EXT1, EXT2, FANCA, FANCB, FH, FLCN, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RAD51C, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53, VHL, WT1

OncoRisk Plus: Sequenciação completa de 89 genes por NGS

AIP, ALK, APC, ATM, BAP1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS2, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC

FARMACOGENÉTICA EM ONCOLOGIA



- Resistência ao Imatinib (mutações no gene de fusão *BCR/ABL*)
- Resistência ao Metotrexato (mutações pontuais no gene *MTHFR*)
- Resistência ao Metotrexato (mutações pontuais no gene *SLC19A1*)
- Farmacogenética (polimorfismos no gene *NAT2*)
- Farmacogenética do Tamoxifeno

- Toxicidade por 5-fluorouracilo (2 alelos *MTHFR*, 1 alelo *TYMS* e 1 alelo *DPYD*)
- Citocromo P450 (13 alelos nos genes *CYP2D6*, *CYP2C9*, *CYP2C19* e *CYP3A4*)
- Citocromo P450 (6 alelos nos genes *CYP2D6*, *CYP2C9*, *CYP2C19* e *CYP3A4*)

PAINÉIS DE QUIMIOTERAPIA

Os quimioterápicos exercem a sua ação atuando nas células cancerígenas, que são derivadas de células normais e que compartilham com estas processos metabólicos e funcionais. Sendo assim, qualquer fármaco que atue em células cancerígenas também o fará, em maior ou menor grau, nas restantes células do organismo.

Portanto, o tratamento quimioterápico leva a uma série de efeitos mais ou menos graves no organismo, denominados efeitos tóxicos ou secundários. Na grande maioria dos casos trata-se de efeitos citotóxicos, isto é, efeitos tóxicos do fármaco nas células normais.

As células que compartilham características com as células tumorais, especialmente as que se dividem muito ativamente, como é o caso das células dos folículos pilosos, da medula óssea, do tubo digestivo e do sistema reprodutor são as mais afetadas pelo efeito citotóxico da quimioterapia.

Recentemente, agentes quimioterápicos de terapia dirigida ou agente biológicos alvo-específico ou anti-alvo, foram desenvolvidos, de modo a atuar diretamente em proteínas ou mecanismos implicados na proliferação e crescimento das células tumorais. Estes alvos moleculares contra os quais se dirigem os novos agentes incluem uma grande variedade de moléculas, entre as quais se encontram: proteínas do ciclo celular, moduladores de apoptose, moléculas de sinalização intracelular, recetores de crescimento e moléculas implicadas na capacidade de invasão e na angiogénese. Todas elas constituem parte fundamental do desenvolvimento da célula tumoral.

Quando os novos agentes alvo-específicos são comparados com a quimioterapia tradicional e o seu perfil de segurança é analisado, observa-se uma menor toxicidade devido à maior seletividade para o tecido tumoral relativamente ao tecido normal. Este facto, juntamente com a resposta positiva obtida no tratamento dos diversos tumores, proporcionou um amplo desenvolvimento destes agentes e o seu uso, cada vez mais frequente, na prática clínica diária. Ainda assim, apesar da alta seletividade dos novos agentes biológicos alvo-específicos para as células tumorais, a sua gestão pode, ocasionalmente necessitar de uma abordagem multidisciplinar uma vez que o espectro de toxicidade, o intervalo de gravidade e os possíveis efeitos adversos resultantes do uso prolongado ainda permanecem em estudo.

A toxicidade associada ao tratamento quimioterápico é um aspeto muito importante, principalmente pela influência negativa que exerce sobre a qualidade de vida dos doentes, assim como para o risco de vida que se pode assumir em algumas circunstâncias.

A prevenção dos efeitos secundários associados a cada tipo de fármaco quimioterápico já é possível graças ao estudo do perfil genético de cada doente, possibilitando uma informação valiosa acerca da predisposição da resposta ao fármaco e da sua toxicidade, permitindo conseqüentemente um bom controlo sintomático por parte do especialista e uma melhoria substancial na qualidade de vida do doente.

O CGC Genetics coloca à sua disposição painéis de farmacogenética envolvidos no tratamento quimioterápico:

Painel NGS de 57 genes:

ABL1, CYP2D6, FGFR4, MS4A1, RARA, TPMT, ALK, DPYD, FIP1L1, MTHFR, RRM1, TUBB3, BCL2L11, EGFR, FLT1, NPM1, SOD2, TYMS, BCR, EML4, G5TP1, NRAS, SRC, UGT1A1, BRAF, EPCAM, IDH1, PDGFRA, TGM2, XBP1, BRCA1, ERBB2, IDH2, PGR, TOP1, XPC, CBR3, ERCC1, JAK2, PIK3CA, TOP2A, XRCC1, CD33, ERCC2, KIT, PKM, TOP2B, CDK8, EREG, KRAS, PML, TP53, CDKN2A, ESR1, MET, PTEN, TP53BP1.

- Quimioterápicos de terapia geral:**
Capecitabina, Mercaptopurina, Carboplatino, Metotrexato, Cisplatino, Pemetrexeddissodium, Docetaxel, Temozolomida, Epirubicina, Tioguanina, 5-Fluorouracilo, Vinorelbina, Irinotecán, Anastrozol, Oxaliplatino, Exemestano, Paclitaxel, Fulvestrant, Trióxido Arsénico, Letrozol, Azatioprina, Tamoxifeno, Ciclofosfamida, Toremifeno, Doxorubicina, Gemcitabina, Homoharringtonine.
- Quimioterápicos de terapia dirigida:**
Trastuzumab, Panitumumab, Afatinib, Pertuzumab, Bevacizumab, Ponatinib, Bosutinib, Egorafenib, Cetuximab, Ruxolitinib, Crizotinib, Sorafenib, Dabrafenib, Gemtuzumab, Dasatinib, Tositumomab, Erlotinib, Adecatumumab, Everolimus, Palbociclib, Gefitinib, Trametinib, Imatinib, Lapatinib, Nilotinib

Painel NGS de 508 genes:

ABL1, ABL2, ACVR1B, ACVR2A, AJUBA, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, ALOX12B, ANGPT1, ANGPT2, APC, APCDD1, AR, ARAF, ARFRP1, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, B4GALT3, BACH1, BAK1, BAP1, BARD1, BCL2, BCL2A1, BCL2L1, BCL2L11, BCL2L2, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTG1, BTK, C11orf30, C1QA, C1R, C1S, CARD11, CASP8, CBFβ, CBL, CBLB, CBR1, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD79A, CD79B, CDC25C, CDC42, CDC73, CDH1, CDK12, CDK2, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CDX2, CEIPA, CFLAR, CHD1, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CHUK, CIC, CRBN, CREBBP, CRIPAK, CRKL, CRLF2, CROT, CSF1R, CTCF, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CUL4A, CUL4B, CYLD, CYP17A1, DAXX, DDR1, DDR2, DIS3, DNMT1, DNMT3A, DNMT3A, DOT1L, DUSP6, EDNRA, EGFR, EGR3, EIF4A2, ELAC2, ELF3, EML4, EP300, EPCAM, EPHA2, EPHA3, EPHA5, EPHB1, EPHB2, EPHB6, EPPK1, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ERCC3, ERG, ESR1, ETV1, ETV6, EWSR1, EXT1, EXT2, EHZ2, FAM123B, FAM46C, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAT3, FBXW7, FCGR1A, FCGR2A, FCGR2B, FCGR2C, FCGR3A, FCGR3B, FGF10, FGF12, FGF14, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF6, FGF7, FGF9, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLT1, FLT3, FLT4, FN1A, FOXA1, FOXA2, FOXL2, FPGS, FUBP1, FYN, GAB2, GATA1, GATA2, GATA3, GID4, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GNRHR, GPR124, GRIN2A, GRM3, GSK3B, H3F3A, H3F3C, HCK, HDAC1, HDAC2, HDAC3, HDAC4, HDAC6, HDAC8, HGF, HIF1A, HIST1H1C, HIST1H2BD, HIST1H3B, HNF1A, HRAS, HRH2, HSD17B3, HSD3B2, HSP90AA1, HSPA4, IDH1, IDH2, IFNAR1, IFNAR2, IGF1, IGF1R, IGF2, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IL7R, INHBA, IRF4, IRS2, ITGB2, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT6A, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIF1B, KIF5B, KIT, KLF4, KLHL6, KRAS, LCK, LIMK1, LRRK2, LYN, MALAT1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K1, MAP3K13, MAPK1, MAPK3, MAPK8, MAPK8IP1, MAX, MC1R, MCL1, MDM2, MDM4, MECOM, MED12, MEF2B, MEN1, MET, MIR142, MITF, MLH1, MLH3, MLL, MLL2, MLL3, MLL4, MPL, MRE11A, MS4A1, MSH2, MSH3, MSH4, MSH5, MSH6, MSR1, MTOR, MUC1, MUTYH, MYC, MYCL1, MYCN, MYD88, NAV3, NBN, NCOA1, NCOA2, NCOR1, NEK11, NF1, NF2, NFE2L2, NFE2L3, NFKBIA, NKX2-1, NKX3-1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCHA, NPM1, NR3C1, NRAS, NSD1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP93, PAK3, PAK7, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PAX5, PBRM1, PCBP1, PCM1, PDGFRA, PDGFRB, PDK1, PHF6, PIGF, PIK3C2A, PIK3C2B, PIK3C2G, PIK3C3, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PLK1, PML, PMS1, PMS2, PNRC1, POLQ, PPP2R1A, PRDM1, PRKAA1, PRKAR1A, PRKCA, PRKCB, PRKCG, PRKDC, PRSS8, PSMB1, PSMB2, PSMB5, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTP4A3, PTPN11, PTPRD, RAC1, RAC2, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RAF1, RARA, RARB, RARG, RBL1, REL, RET, RHEB, RICTOR, RNASEL, RNF43, ROBO1, ROBO2, ROS1, RPA1, RPL22, RPL5, RPS14, RPS6KB1, RPTOR, RUNX1, RUNX1T1, RXRA, RXRB, RXRG, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA3A, SEMA3E, SETBP1, SETD2, SF1, SF3B1, SH2B3, SIN3A, SLAMF7, SLC4A1, SLIT2, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCA1, SMARCA4, SMARCB1, SMARCD1, SMC1A, SMC3, SMO, SOCS1, SOX10, SOX17, SOX2, SOX9, SPEN, SPOP, SPRY4, SRC, SRD5A2, SRSF2, SSTR2, STAG2, STAT4, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, SYK, TAF1, TBL1XR1, TBX3, TEK, TERT, TET2, TFG, TGFBR2, TIPARP, TLR4, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TNFRSF8,

TNFSF11, TNFSF13B, TOP1, TOP2A, TOP2B, TP53, TRAF7, TSC1, TSC2, TSHR, TSHZ2, TSHZ3, TUBA1A, TUBB, TUBD1, TUBE1, TUBG1, TYR, U2AF1, USP9X, VEGFA, VEGFB, VEZF1, VHL, WHSC1L1, WISP3, WT1, WWP1, XIAP, XPA, XPC, XPO1, XRCC3, YES1, ZNF217, ZNF703, ZRSR2.

- **Quimioterápicos de terapia geral:**

Carboplatino, Paclitaxel, Cisplatino, Vincristina, Oxaliplatino, Docetaxel, Ciclofosfamida, Etopósido, Ifosfamida, Gemcitabina, Daunorubicina, Tamoxifeno, Doxorubicina, Letrozol, Epirubicina, Anastrozol, Idarubicina, Irinotecán, Bisantrene, Mercaptopurina, Metotrexato, Azatioprina, Capecitabina, Tioguanina, 5-FU, Pemetrexed, Citarabina.

- **Quimioterápicos de terapia dirigida (aprovados pela FDA):**

Everolimus, Bevacizumab, Vismodegib, Temsirolimus, Ponatinib, Cetuximab, Sirolimus, Vandetanib, Ceritinib, Trastuzumab, Rituximab, Axitinib, Pazopanib, Panitumumab, Sorafenib, Bortezomib, Bosutinib, Alemtuzumab, Nilotinib, Crizotinib, Ruxolitinib, Pertuzumab, Imatinib, Carfilzomib, Regorafenib, Dasatinib, Erlotinib, Vemurafenib, Gefitinib, Dabrafenib, Afatinib, Trametinib, Lapatinib, Cabozantinib, Sunitinib.

- **Quimioterápicos de ensaios clínicos:**

Crenolanib, Triciribina, Neratinib, AP26113, Midostaurina, AZD4547, Nintedanib, MEK162, Ridaforolimus, NVP-TAE684, Linsitinib, PR81, Tivantinib, R1507, Necitumumab, SU5614, Ramucirumab, WZ4002, Epratuzumab, XL888, Mogamulizumab, Elotuzumab, Lumiliximab, Farletuzumab, Galiximab, Ocrelizumab, Adecatumumab, Quizartinib.

CATÁLOGO DE TESTES

PAINÉIS NGS

- Anemia de Fanconi (painel NGS de 15 genes)
 - Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, painel NGS de 3 genes)
 - Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, painel NGS de 5 genes)
 - Cancro da mama (painel NGS de 10 genes)
 - Cancro da mama (painel NGS de 18 genes)
 - Cancro pancreático (painel NGS de 3 genes)
 - OncoRisk (painel NGS de 48 genes)
 - OncoRisk Plus (painel NGS de 89 genes)
 - Neurofibromatose tipo 1 e tipo 2 e Schwannomatose (painel NGS de 3 genes)
-
-

A

- Adenocarcinoma de pulmão, somático (sequenciação do gene ERBB2)
- Adenoma pituitário isolado familiar (deleções/duplicações no gene AIP)
- Adenoma pituitário isolado familiar (sequenciação do gene AIP)
- Análise da metilação do promotor do gene MLH1 por ms-MLPA
- Anemia de Fanconi (deleções/duplicações no gene FANCA)
- Anemia de Fanconi (painel NGS de 15 genes)
- Anemia de Fanconi (sequenciação do gene FANCA)
- Anemia de Fanconi relacionada com XRCCR2 (sequenciação do gene XRCC2)
- Anemia de Fanconi tipo B (sequenciação do gene FANCB)
- Anemia de Fanconi tipo C (sequenciação do gene FANCC)
- Anemia de Fanconi tipo D2 (sequenciação do gene FANCD2)
- Anemia de Fanconi tipo E (sequenciação do gene FANCE)
- Anemia de Fanconi tipo F (sequenciação do gene FANCF)
- Anemia de Fanconi tipo G (sequenciação do gene FANCG)
- Anemia de Fanconi tipo I (sequenciação do gene FANCI)
- Anemia de Fanconi tipo J (sequenciação do gene BRIP1)
- Anemia de Fanconi tipo L (sequenciação do gene FANCL)

- Anemia de Fanconi tipo M (sequenciação do gene FANCM)
- Anemia de Fanconi tipo N (sequenciação do gene PALB2)
- Anemia de Fanconi tipo P (sequenciação do gene SLX4)
- Anemia de Fanconi, complementação grupo O (sequenciação do gene RAD51C)
- Ataxia telangiectasia (deleções/duplicações no gene ATM)
- Ataxia telangiectasia (sequenciação do gene ATM)

B

- Biópsia aspirativa - processamento e exame citológico do aspirado enviado
- Biópsia aspirativa (realização da técnica com ecografia) com preparação de esfregaços e exame citológico do produto obtido
- Biópsia aspirativa (realização da técnica) com preparação de esfregaços e exame citológico do produto obtido
- Biópsia cutânea incisional
- Blastoma pleuropulmonar (sequenciação do gene DICER1)

C

- Calcinose tumoral hiperfosfatémica (sequenciação do gene GALNT3)
- Calcinose tumoral hiperfosfatémica (sequenciação do gene KL)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, deleções/duplicações no gene MSH6)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, deleções/duplicações no gene PMS2)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, deleções/duplicações nos genes MLH1, MSH2 e EPCAM)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, painel NGS de 3 genes)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, painel NGS de 5 genes)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação do gene MLH1)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação do gene MLH3)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação do gene MSH2)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação do gene MSH6)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação do gene PMS2)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário (HNPCC, sequenciação dos genes MSH2 e MLH1)
- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário, tipo 8 (HNPCC8, sequenciação do gene EPCAM)

- Cancro colo-rectal sem polipose hereditário, tipo 6 (HNPCC6, sequenciação do gene TGFBR2)
- Cancro colo-rectal somático (sequenciação do gene CTNNB1)
- Cancro da mama – mutações 187delAG(BRCA1), 5385insC(BRCA1), 6174delT(BRCA2)
- Cancro da mama (painel NGS de 10 genes)
- Cancro da mama (painel NGS de 18 genes)
- Cancro da mama (sequenciação do gene CASP8)
- Cancro da mama (sequenciação do gene RAD51)
- Cancro da mama familiar (sequenciação do gene TP53)
- Cancro da mama/ovário hereditário (deleções/duplicações no gene BRCA1)
- Cancro da mama/ovário hereditário (deleções/duplicações no gene BRCA2)
- Cancro da mama/ovário hereditário (deleções/duplicações nos genes BRCA1 e BRCA2)
- Cancro da mama/ovário hereditário (sequenciação do gene BRCA1)
- Cancro da mama/ovário hereditário (sequenciação do gene BRCA2)
- Cancro da mama/ovário hereditário (sequenciação dos genes BRCA1 e BRCA2)
- Cancro da próstata 1 (sequenciação do gene RNASEL)
- Cancro de mama (sequenciação do gene PALB2)
- Cancro do pulmão (gene EGFR – exões 18, 19, 20 e 21)
- Cancro gástrico difuso familiar (sequenciação do gene CDH1)
- Cancro pancreático (painel NGS de 3 genes)
- Cancro pancreático (pesquisa da mutação P239S no gene PALLD)
- Cancro pancreático familiar (sequenciação do gene MADH4)
- Carcinoma adrenocortical hereditário (sequenciação do gene TP53)
- Carcinoma endometrial, somático (sequenciação do gene MSH3)
- Carcinoma medular da tiróide familiar (mutações frequentes no gene RET)
- Carcinoma medular da tiróide familiar (sequenciação do gene RET)
- Carcinoma pancreático familiar (sequenciação dos genes BRCA1 e BRCA2)
- Carcinoma papilar de células renais 1, familiar e somático (sequenciação do gene MET)
- Cariótipo sem estimulação por mitogénios
- Citocromo P450 (6 alelos nos genes CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19 e CYP3A4)
- Complexo de Carney (sequenciação do gene MYH8)
- Complexo de Carney tipo 1 (sequenciação do gene PRKAR1A)

D

- Deficiência de diidropirimidina desidrogenase (sequenciação do gene DPYD)
- Dermatofibrossarcoma protuberante (sequenciação do gene PDGFB)
- Displasia do epitélio intestinal (sequenciação do gene EPCAM)
- Doença de Blackfan-Diamond 10 (sequenciação do gene RPS26)

- Doença de Blackfan-Diamond 8 (sequenciação do gene RPS7)
- Doença de Osler-Rendu-Weber (deleções/duplicações no gene SMAD4)
- Doença mieloproliferativa com eosinofilia (sequenciação do gene PDGFRB)
- Doença mieloproliferativa/mielodisplásica (mutações no gene TET2)
- Doença xeroderma pigmentosa (sequenciação do gene XPC)

E

- E-caderina (pesquisa de rearranjos gene CDH1)
- Epidermodisplasia verruciforme (sequenciação do gene TMC6)
- Epidermodisplasia verruciforme (sequenciação do gene TMC8)
- Esclerose tuberosa 1 (deleções/duplicações no gene TSC1)
- Esclerose tuberosa 1 (sequenciação do gene TSC1)
- Esclerose tuberosa 1 e 2 (deleções/duplicações nos genes TSC1 e TSC2)
- Esclerose tuberosa 2 (deleções/duplicações no gene TSC2)
- Esclerose tuberosa 2 (sequenciação do gene TSC2)
- Estenose medular diafisária com neoplasia óssea (sequenciação do gene MTAP)
- Estudo citocromo P450 (13 alelos)
- Estudo de mutação familiar (duas mutações, sequenciação)
- Estudo de mutação familiar (uma mutação, sequenciação)
- Exame extemporâneo
- Exostoses múltiplas (deleções/duplicações nos genes EXT1 e EXT2)
- Exostoses múltiplas (sequenciação do gene EXT1)
- Exostoses múltiplas (sequenciação do gene EXT2)
- Exostoses múltiplas (sequenciação dos genes EXT1 e EXT2)

F

- Farmacogenética do Tamoxifeno
- Feocromocitoma (mutações frequentes no gene RET)
- Feocromocitoma (sequenciação do gene MAX)
- Feocromocitoma (sequenciação do gene TMEM127)
- FISH LNH de grandes células B (t(14;18) e t(11;14))
- FISH LNH difuso de grandes células (t(14;18), t(8;14) e BCL6)
- FISH LNH MALT (t(14;18) e t(11;18))
- FISH OncoFish LLC (6 sondas)
- FISH OncoFish MM (5 sondas)
- FISH OncoFish MM (6 sondas)

- FISH OncoFish-R MM (6 sondas)
- FISH Sarcoma de Ewing

G

- Sequenciação do exão 9 do gene CALR
- Sequenciação do gene CEBPA
- Detecção de mutações ITD e TKD no gene FLT3
- Detecção do polimorfismo p.I105V no gene GSTP1
- Gene JAK2 (mutação V617F)
- Sequenciação do exão 10 do gene MPL (incluindo as mutações W515L/K)
- Glioma (sequenciação do exão 4 do gene IDH1)
- Glioma (sequenciação do exão 4 do gene IDH2)

H

- Hemihiperplasia isolada (metilação KCNQ10T1 e H19)

I

- Imunodeficiência ligada ao X com defeito de magnésio, infecção pelo virus Epstein-Barr e neoplasia (sequenciação do gene MAGT1)

J

- JAK2 - mutações exão 12

L

- Leiomiomatose e cancro renal (sequenciação do gene FH)
- Leucemia das células mastocíticas (sequenciação do exão 17 do gene c-KIT)

- Leucemia mielóide aguda (detecção de mutações PTD no gene KMT2A)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação do exão 4 do gene IDH1)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação do exão 4 do gene IDH2)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação do gene DEK)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação do gene FLT3)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação do gene PICALM)
- Leucemia mielóide aguda (LMA, sequenciação dos exões 8, 11 e 17 do gene c-KIT)
- Leucemia mielóide aguda (sequenciação do exão 12 do gene NPM1)
- Leucemia mielóide aguda (sequenciação do gene RUNX1)
- Leucemia mielóide aguda somática subtipo M4/M4Eo (sequenciação do gene CBFβ)
- Leucemia mielomonocítica juvenil (sequenciação do gene ARHGAP26)
- Leucemia promielocítica aguda tipo NUMA/RARA (sequenciação do gene NUMA1)
- Leucemia promielocítica aguda tipo PML/RARA (sequenciação do gene PML)
- Lipossarcoma bem diferenciado (sequenciação do gene MDM2)

M

- Macroglobulinemia de Waldenstrom (pesquisa da mutação p.Leu265Pro no gene MYD88)
- Melanoma cutâneo maligno 5 (sequenciação do gene MC1R)
- Melanoma maligno (sequenciação do gene CDK4)

N

- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (sequenciação do gene MEN1)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A (mutações frequentes no gene RET)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A (sequenciação dos exões 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 e 16 do gene RET)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (deleções/duplicações no gene MEN1)
- Neuroblastoma (sequenciação do gene ALK)
- Neurofibromatose tipo 1 (deleções/duplicações no gene NF1)
- Neurofibromatose tipo 1 (sequenciação do gene NF1)
- Neurofibromatose tipo 1 e tipo 2 e Schwannomatose (painel NGS de 3 genes)
- Neurofibromatose tipo 2 (deleções/duplicações no gene NF2)
- Neurofibromatose tipo 2 (sequenciação do gene NF2)

O

- OncoFISH para LLC (4 sondas - 13q-, 11q-, 17p-, +12)
- OncoFISH para LLC (5 sondas - 13q-, 11q-, 17p-, +12, IGH)
- OncoFISH para LMA (7 sondas - t(15;17), inv(16), t(8;21), 11q-, 5q-, 7q-, BCL6)
- OncoFISH para MM (4 sondas - 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14))
- OncoFISH para ploidia em MM (centrômeros 5, 9 e 15)
- OncoFISH para SMD (3 sondas - 5q-, 7q-, 20q-)
- OncoFISH para SMD (4 sondas - 5q-, 7q-, 20q-, cen8)
- OncoRisk (painel NGS de 48 genes)
- OncoRisk Plus (painel NGS de 89 genes)
- Osteossarcoma (sequenciação do gene TP53)

P

- Pancreatite hereditária (sequenciação dos genes SPINK1 e PRSS1)
- Parangliomas familiares tipo 1 (sequenciação do gene SDHD)
- Parangliomas familiares tipo 3 (sequenciação do gene SDHC)
- Parangliomas Tipo 4 (sequenciação do gene SDHB)
- Parangliomas tipo 5 (sequenciação do gene SDHA)
- Pesquisa da instabilidade de microssatélites
- Pesquisa de amplificação do NMYC
- Pesquisa de mutações no exão 11 do gene KIT
- Pesquisa por FISH com sonda centromérica cromossoma 12
- Pesquisa por FISH de 1q+
- Pesquisa por FISH de BCL2
- Pesquisa por FISH de C-MYC (8q24)
- Pesquisa por FISH de del1p/del19q
- Pesquisa por FISH de deleção 20q12
- Pesquisa por FISH de deleção 5q33-34
- Pesquisa por FISH de deleção 6q21
- Pesquisa por FISH de deleção 7q31
- Pesquisa por FISH de deleção de 13q14.3
- Pesquisa por FISH de deleção de TP53 (17p13.1)
- Pesquisa por FISH de EGFR
- Pesquisa por FISH de HER2
- Pesquisa por FISH de IGH
- Pesquisa por FISH de KMT2A

- Pesquisa por FISH de RARa 17q
- Pesquisa por FISH de rearranjos de ALK del(2p);t(2;5)
- Pesquisa por FISH de rearranjos de BCL6 (3q27)
- Pesquisa por FISH de rearranjos do CFBF (inv(16)/t(16;16))
- Pesquisa por FISH de rearranjos do gene PDGFRB (5q32)
- Pesquisa por FISH de rearranjos do MALT1 (18q21)
- Pesquisa por FISH de RPN1/MECOM (inv/t(3))
- Pesquisa por FISH de t(11;14) IGH/CCND1
- Pesquisa por FISH de t(11;18) API2/MALT1
- Pesquisa por FISH de t(12;21) ETV6/AML1
- Pesquisa por FISH de t(14;16) IGH/MAF
- Pesquisa por FISH de t(14;18) IGH/BCL2
- Pesquisa por FISH de t(14;18) IGH/MALT1
- Pesquisa por FISH de t(15;17) PML/RARA
- Pesquisa por FISH de t(4;14) IGH/FGFR3
- Pesquisa por FISH de t(8;14) MYC/IGH
- Pesquisa por FISH de t(8;21) AML1/ETO1
- Pesquisa por FISH de t(9;22) BCR/ABL
- Polipose adenomatosa familiar (mutações frequentes Y179C e G396D no gene MUTYH)
- Polipose adenomatosa familiar (sequenciação do gene APC)
- Polipose adenomatosa familiar tipo 1 (deleções/duplicações no gene APC)
- Polipose adenomatosa familiar tipo 2 (deleções/duplicações no gene MUTYH)
- Polipose adenomatosa familiar tipo 2 (sequenciação do gene MUTYH)
- Proteína tumoral p53 (deleções/duplicações no gene TP53)
- Proteína tumoral p53 (sequenciação do gene TP53)

Q

- Quantificação AML1/ETO
- Quantificação BCR/ABL (p190)
- Quantificação BCR/ABL (p210)
- Quantificação CFBF/MYH11
- Quantificação JAK2
- Quantificação PML/RARA
- Quantificação TEL/AML1
- Queratose palmo-plantar com carcinoma esofágico (sequenciação do gene RHBDF2)

R

- Rearranjo clonal das células B (IGH)
- Rearranjo clonal de gene TCRD
- Rearranjo clonal de IGK
- Rearranjo clonal de TCRB
- Rearranjo clonal de TCRG
- Rearranjo t(11;14) (IGH/BCL1)
- Rearranjo t(14;18) (IGH/BCL2)
- Resistência ao metotrexato (mutações C677T e A1298C no gene MTHFR)
- Resistência ao metotrexato (mutações pontuais no gene SLC19A1)
- Retinoblastoma (deleções/duplicações no gene RB1)
- Retinoblastoma (sequenciação do gene RB1)
- RT-PCR del(1p32) (SIL/TAL1)
- RT-PCR FIP1L1-PDGFRa
- RT-PCR t(1;19) (E2A/PBX1)
- RT-PCR t(11;17)
- RT-PCR t(11;19) (KMT2A/ENL)
- RT-PCR t(11;19) (q23;p13.1) (KMT2A/ELL)
- RT-PCR t(12;21) (TEL/AML1)
- RT-PCR t(12;22) (TEL/MN1)
- RT-PCR t(15;17) (PML/RARa)
- RT-PCR t(4;11) (KMT2A/AF4)
- RT-PCR t(5;12) (TEL/PDGFRb)
- RT-PCR t(5;17)(q35;q21) NPM/RARA
- RT-PCR t(6;9)(p23;q34) (DEK/CAN)
- RT-PCR t(8;21) (AML1/ETO)
- RT-PCR t(9;11) (KMT2A/AF9)
- RT-PCR t(9;22) (BCR/ABL)
- RT-PCR t/inv(16) (CBFB/MYH11)
- RT-sequenciação BCR/ABL
-

S

- Sarcoma (pesquisa de mutações nos exões 9, 11, 13 e 17 do gene KIT)
- Schwannomatose (sequenciação do gene LZTR1)

- Sequenciação do gene KRAS
- Sequenciação do gene NRAS
- Síndrome cancro pancreático/melanoma (sequenciação do gene CDKN2A)
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann (análise metilação e deleções/duplicações da região 11p15.5)
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann (sequenciação do gene CDKN1C)
- Síndrome de Bloom (sequenciação do gene BLM)
- Síndrome de Brooke-Spiegler (sequenciação do gene CYLD)
- Síndrome de Cowden (deleções/duplicações no gene PTEN)
- Síndrome de Cowden (sequenciação do gene PTEN)
- Síndrome de Li-Fraumeni (sequenciação do gene TP53)
- Síndrome de Li-Fraumeni tipo 2 (deleções/duplicações no gene CHEK2)
- Síndrome de Noonan-like com ou sem leucemia mielomonocítica juvenil 1 (sequenciação do gene CBL)
- Síndrome de Perlman (sequenciação do gene DIS3L2)
- Síndrome de Peutz-Jeghers (deleções/duplicações no gene STK11)
- Síndrome de Peutz-Jeghers (sequenciação do gene STK11)
- Síndrome de tumor rabdoide (deleções/duplicações no gene SMARCB1)
- Síndrome de tumor rabdoide (sequenciação do gene SMARCA4)
- Síndrome de tumor rabdoide (sequenciação do gene SMARCB1)
- Síndrome de von Hippel-Lindau (deleções/duplicações no gene VHL)
- Síndrome de von Hippel-Lindau (sequenciação do gene VHL)
- Síndrome de WAGR (deleções/duplicações no gene WT1)
- Síndrome de Wiskott-Aldrich (sequenciação do gene WAS)
- Síndrome de Wiskott-Aldrich (sequenciação do gene WIPF1)
- Síndrome hipereosinofílico, idiopático, resistente ao imatinib (sequenciação do gene PDGFRA)
- Síndrome Li-Fraumeni tipo 2 (sequenciação do gene CHEK2)
- Síndrome linfoproliferativo 1 (sequenciação do gene ITK)
- Síndrome linfoproliferativo autoimune (sequenciação do gene FAS)
- Síndrome linfoproliferativo autoimune (sequenciação do gene FASLG)
- Síndrome linfoproliferativo autoimune tipo II (sequenciação do gene CASP10)
- Síndrome mielodisplásica, somática (sequenciação do gene TET2)
- Síndrome nefrótico com esclerose mesangial difusa (sequenciação do gene WT1)
- Síndrome polipose juvenil (sequenciação do gene BMPR1A)
- Síndromes feocromocitomas-paragangliomas, hereditários (sequenciação do gene SDHAF2)
- Suscetibilidade ao cancro da mama/ovário hereditário 4 (sequenciação do gene RAD51D)
- Suscetibilidade ao cancro de mama (sequenciação do gene BARD1)

T

- Toxicidade ao 5-fluororacilo (2 alelos MTHFR, 1 alelo TYMS e 1 alelo DPYD)
- Tumor do estroma gastrointestinal (GIST, pesquisa de mutações nos exões 12, 14 e 18 do gene PDGFRA)
- Tumor do estroma gastrointestinal (GIST, pesquisa de mutações nos exões 9, 11, 12, 14 e 18 do gene PDGFRA)
- Tumor do estroma gastrointestinal (GIST, pesquisa de mutações nos exões 9, 11, 13 e 17 do gene KIT)

X

- Xeroderma pigmentoso tipo variante (sequenciação do gene POLH)

LISTA DE TESTES CGC GENETICS

Esta brochura reúne a listagem dos testes CGC Genetics mais solicitados para a especialidade de Oncologia, que é atualizada com frequência.

Se procura um teste genético específico, ou um aconselhamento genético de médicos geneticistas, o CGC Genetics dispõe de soluções integradas de acordo com a sua necessidade.

Para mais informações acerca de qualquer teste genético, por favor contacte-nos.



CERTIFICAÇÕES DA QUALIDADE



ASSOCIADO DE MEMBER OF

Health Cluster Portugal

Pólo de Competitividade da Saúde

ISO 9001

BUREAU VERITAS
Certification



ISO 9001

BUREAU VERITAS
Certification



NP 4457

BUREAU VERITAS
Certification



certificação
acreditada
IPAC

ISO 9001

BUREAU VERITAS
Certification



CLIA

ID 99D1066287

CALIFORNIA LICENSE

LAB ID COS 800249



www.cgcgenetics.com

INTERNACIONAL

CustomerCare@cgcgenetics.com

PORTUGAL

dcc@cgcgenetics.com

T: +351 223 389 900

ESPAÑA

clientes@cgcgenetics.com

T: +34 914 261 144

EUA

info@cgcgenetics.com