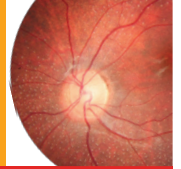


Oftalmologia



Informação para profissionais de saúde

TESTES DE GENÉTICA MÉDICA EM OFTALMOLOGIA

As novas tecnologias, sobretudo a Sequenciação de Nova Geração (NGS) permitem obter diagnósticos rápidos, precisos e abrangentes. Para a Oftalmologia, o CGC Genetics tem uma lista extensa de testes genéticos cujo resultado é integrado clinicamente pelos nossos médicos geneticistas.

1. Sequenciação do Exoma:

A sequenciação do exoma é uma estratégia eficaz para analisar as regiões codificantes do genoma (exões), para detecção de mutações associadas a patologias ou fenótipos. Esta estratégia permite, estudar os doentes com um custo e tempo de resposta reduzidos.

O CGC Genetics dispõe de 2 soluções para a Sequenciação do Exoma:

- Whole Exome Sequencing (WES), que analisa a totalidade do exoma (cerca de 20.000 genes).
- Disease Exome by CGC Genetics, que analisa apenas os cerca de 6.000 genes clinicamente relevantes.

Qualquer destes poderá ser efetuado no caso índice ou em Trio.

2. PAINÉIS NGS

Os painéis NGS consistem na sequenciação simultânea de vários genes associados a um mesmo fenótipo. Estes painéis NGS proporcionam um aumento na capacidade de diagnóstico genético, encurtam prazos e diminuem custos. O CGC Genetics dispõe de vários painéis NGS para Oftalmologia que se encontram em constante atualização (www.cgcgenetics.com).

Qualquer gene estudado em exoma ou em painel NGS pode também ser sequenciado individualmente bem como realizada a análise de deleções/duplicações.

3. CONSULTORIA EM GENÉTICA MÉDICA

O CGC Genetics dispõe de médicos geneticistas especializados em aconselhamento genético em doenças oftalmológicas que realizam consultas e disponibilizam consultoria para ajudar na escolha do teste genético mais adequado ou interpretação de um resultado.

PAINÉIS NGS PARA A ESPECIALIDADE DE OFTALMOLOGIA:

- Distrofia de cones e bastonetes
- Doença de Stargardt e distrofias maculares
- Microftalmia
- Retinite pigmentosa
- Retinite pigmentosa, AD e ligado ao X
- Retinite pigmentosa, AR e ligado ao X
- Síndrome de Stickler
- Síndrome de Usher
- Síndromes de Marfan e Loeyes-Dietz
- Síndromes de Marfan e Loeyes-Dietz e aneurisma aórtico
- Albinismo
- Amaurose congénita de Leber
- Cataratas
- Ciliopatias
- Neurofibromatose tipo 1 e tipo 2 e Schwannomatose
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Senior-Loken

LISTA DE TESTES

- Albinismo oculocutâneo tipo 1B, OCA-1B (deleções/duplicações no gene TYR)
- Albinismo oculocutâneo tipo 2 (deleções/duplicações no gene OCA2)
- Albinismo oculocutâneo tipo 2 (sequenciação do gene OCA2)
- Albinismo oculocutâneo tipo 3 (sequenciação do gene TYRP1)
- Albinismo oculocutâneo tipo 4 (OCA4, sequenciação do gene SLC45A2)
- Albinismo oculocutâneo tipo VI (sequenciação do gene SLC24A5)
- Albinismo oculocutâneo tipo VII (sequenciação do gene C10orf11)
- Amaurose congênita de Leber (deleções/duplicações nos genes GUCY2D, RDH12, RPGRIP1 e CEP290)
- Amaurose congênita de Leber (painel NGS de 20 genes)
- Amaurose congênita de Leber (sequenciação do gene CEP290)
- Amaurose congênita de Leber (sequenciação do gene GUCY2D)
- Amaurose congênita de Leber (sequenciação do gene LRAT)
- Amaurose congênita de Leber (sequenciação do gene RPE65)
- Amaurose congênita de Leber (sequenciação do gene RPGRIP1)
- Amaurose congênita de Leber 11 (sequenciação do gene IMPDH1)
- Amaurose congênita de Leber 12 (sequenciação do gene RD3)
- Amaurose congênita de Leber 13 (sequenciação do gene RDH12)
- Amaurose congênita de Leber 16 (sequenciação do gene KCNJ13)
- Amaurose congênita de Leber 3 (sequenciação do gene SPATA7)
- Amaurose congênita de Leber 5 (sequenciação do gene LCA5)
- Amaurose congênita de Leber 9 (sequenciação do gene NMNAT1)
- Amaurose congênita de Leber tipo 7 (sequenciação do gene CRX)
- Amaurose congênita de Leber tipo 8 (sequenciação do gene CRB1)
- Amiloidose familiar tipo finlandês (sequenciação do gene GSN)
- Aniridia (deleções/duplicações no gene PAX6)
- Aniridia (sequenciação do gene PAX6)
- Anomalia de Peters (sequenciação do gene FOXC1)
- Anomalia de Peters (sequenciação do gene PAX6)
- Anomalia de Peters (sequenciação do gene PITX2)
- Aplasia das glândulas salivares e lacrimais (sequenciação do gene FGF10)
- Ataxia com apraxia oculomotora tipo 1 (AOA1, sequenciação do gene APTX)
- Ataxia com apraxia oculomotora tipo 2 (AOA2, sequenciação do gene SETX)
- Ataxia com apraxia oculomotora tipo 3 (AOA3, sequenciação do gene PIK3R5)
- Ataxia cordonal posterior com retinite pigmentosa (sequenciação do gene FLVCR1)
- Ataxia e apraxia oculomotora tipo 4 (sequenciação do gene PNKP)
- Ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA7, pesquisa da expansão CAG no gene ATXN7)
- Ataxias recessivas (deleções/duplicações nos genes SETX, APTX e FXN)
- Atrofia girata da coróide e da retina com ou sem ornithinemia (sequenciação do gene OAT)
- Atrofia óptica 3 (sequenciação do gene OPA3)
- Atrofia óptica 7 (sequenciação do gene TMEM126A)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTCO1)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTCO3)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND1)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND2)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND4)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND4L)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND5)
- Atrofia óptica de Leber (sequenciação do gene MTND6)
- Atrofia óptica tipo 1 (deleções/duplicações no gene OPA1)
- Atrofia óptica tipo 1 (sequenciação do gene OPA1)
- Atrofia óptica tipo 10 com ou sem ataxia, atraso mental e convulsões (sequenciação do gene RTN4IP1)
- Bradiopsia (sequenciação do gene RGS9)
- Catarata 1, múltiplos tipos (sequenciação do gene GJA8)
- Catarata 13 (sequenciação do gene GCNT2)
- Catarata 17, múltiplos tipos (sequenciação do gene CRYBB1)
- Catarata 18, AR (sequenciação do gene FYCO1)
- Catarata 19 (sequenciação do gene CRYBB3)
- Catarata 22, AR (sequenciação do gene CRYBB3)
- Catarata 23 (sequenciação do gene CRYBA4)
- Catarata 33 (sequenciação do gene BFSP1)
- Catarata 36 (sequenciação do gene TDRD7)
- Catarata 38, AR (sequenciação do gene AGK)
- Catarata 4, múltiplos tipos (sequenciação do gene CRYGD)
- Catarata 40, ligado ao X (sequenciação do gene NHS)
- Catarata 5, múltiplos tipos (sequenciação do gene HSF4)
- Catarata 9, múltiplos tipos (sequenciação do gene CRYAA)
- Catarata tipo 12 (sequenciação do gene BFSP2)
- Cataratas (painel NGS de 41 genes)
- Cataratas congênitas, dismorfia facial e neuropatia (sequenciação do gene CTDP1)
- Cegueira noturna estacionária congênita (painel NGS de 13 genes)
- Cegueira noturna estacionária congênita 1A, ligado ao X (sequenciação do gene NYX)
- Cegueira noturna estacionária congênita 1B, AR (sequenciação do gene GRM6)
- Cegueira noturna estacionária congênita 1C, AR (deleções/duplicações no gene TRPM1)
- Cegueira noturna estacionária congênita 1C, AR (sequenciação do gene TRPM1)
- Cegueira noturna estacionária congênita 1E, AR (sequenciação do gene GPR179)
- Cegueira noturna estacionária congênita 2, AD (sequenciação do gene PDE6B)
- Cegueira noturna estacionária congênita 2B, AR (sequenciação do gene CABP4)
- Cegueira noturna estacionária congênita 3, AD (sequenciação do gene GNAT1)
- Ciliopatias (painel NGS de 91 genes)
- Cistinose (deleções/duplicações no gene CTNS)
- Cistinose (sequenciação do gene CTNS)
- Coloboma do nervo óptico (deleções/duplicações no gene PAX6)
- Coloboma do nervo óptico (sequenciação do gene PAX6)
- Complexo de Carney (deleções/duplicações no gene PRKAR1A)
- Complicações microvasculares do diabetes 1 (sequenciação do gene VEGFA)
- Condrodisplasia punctata, ligada ao X dominante (sequenciação do gene EBP)
- Coriorretinopatia e microcefalia com ou sem atraso mental (sequenciação do gene TUBGCP6)
- Córnea plana congênita (sequenciação do gene KERA)
- Coroideremia (deleções/duplicações nos genes CHM, RPGR e RP2)
- Coroideremia (sequenciação do gene CHM)
- Deficiência combinada da fosforilação oxidativa tipo 15 (sequenciação do gene MTFMT)
- Deficiência de apolipoproteína E (sequenciação do gene APOE)
- Deficiência de LCAT (sequenciação do gene LCAT)
- Deficiência de prosaposina (sequenciação do gene PSAP)
- Deficiência do complexo 1 mitocondrial (sequenciação do gene NDUFB3)
- Deficiência do complexo 1 mitocondrial (sequenciação do gene NUBPL)
- Degenerescência retiniana de início tardio AD (sequenciação do gene C1QTNF5)
- Desordem biogênese de peroxissomas 14B (sequenciação do gene PEX11B)
- Diabetes mellitus neonatal (sequenciação do gene GLIS3)
- Disease exome by CGC Genetics
- Disease exome-Trio by CGC Genetics
- Disgenesia mesenquimatosa do segmento anterior (sequenciação do gene FOXE3)
- Disgenesia mesenquimatosa do segmento anterior (sequenciação do gene PITX3)
- Displasia ectodérmica, ectrodactilia e distrofia macular (deleções/duplicações no gene CDH3)
- Displasia ectodérmica, ectrodactilia e distrofia macular (sequenciação do gene CDH3)
- Displasia espondilometafisária (sequenciação do gene COL2A1)
- Displasia oculodentodigital (sequenciação do gene GJA1)
- Displasia septo-óptica (deleções/duplicações no gene HESX1)
- Displasia septo-óptica (painel NGS de 17 genes)
- Displasia septo-óptica (sequenciação do gene HESX1)
- Disqueratose congênita (sequenciação do gene CTC1)
- Distrofia corneana endotelial 2, AR (sequenciação do gene SLC4A11)
- Distrofia corneana, microquística (pesquisa das mutações pArg555trp e pArg124His no gene TGFB1)
- Distrofia da coróide central areolar (sequenciação do gene GUCY2D)
- Distrofia da coróide central areolar (sequenciação do gene PRPH2)
- Distrofia de cones da retina tipo 3B (sequenciação do gene KCNV2)
- Distrofia dos cones e bastonetes (painel NGS de 36 genes)
- Distrofia dos cones e bastonetes (sequenciação do gene AIPL1)
- Distrofia dos cones e bastonetes (sequenciação do gene UNC119)
- Distrofia dos cones e bastonetes 11 (sequenciação do gene RAX2)
- Distrofia dos cones e bastonetes 14 (sequenciação do gene GUCA1A)
- Distrofia dos cones e bastonetes 4 (sequenciação do gene CACNA2D4)
- Distrofia dos cones e bastonetes ligada ao X (sequenciação do gene RPGR)
- Distrofia dos cones e bastonetes tipo 15 (sequenciação do gene CDHR1)
- Distrofia dos cones e bastonetes tipo 5 (sequenciação do gene PITPNM3)
- Distrofia dos cones e bastonetes tipo 7 (sequenciação do gene RIMS1)
- Distrofia dos cones e bastonetes tipo 9 (sequenciação do gene ADAM9)
- Distrofia fúndica de Sorsby (sequenciação do gene TIMP3)
- Distrofia macular (sequenciação do gene PRPH2)
- Distrofia macular oculta (sequenciação do gene RP11L1)
- Distrofia macular viteliforme (deleções/duplicações nos genes BEST1 e PRPH2)
- Distrofia macular viteliforme (sequenciação dos genes BEST1 e PRPH2)
- Distrofia macular viteliforme 4 (sequenciação do gene IMPG1)
- Distrofia macular viteliforme de Best (sequenciação do gene BEST1)
- Distrofia miotônica tipo 1 (Doença de Steinert, DM1, pesquisa da expansão CTG no gene DMPK)
- Distrofia miotônica tipo 2 (pesquisa da expansão CCTG no gene CNBP/ZNF9)
- Distrofia muscular congênita de Fukuyama (sequenciação do gene FKTN)
- Distrofia muscular congênita e hipoglicosilação de a-distroglicano (sequenciação do gene B3GALNT2)
- Distrofia muscular oculofaríngea (pesquisa da expansão GCG no gene PABPN1)
- Distrofia muscular, distroglucanopatia congênita com anomalia do cérebro e olho, tipo A, 6 (sequenciação do gene LARGE)
- Distrofia retiniana de Bothnia (sequenciação do gene RLBP1)
- Distrofia retiniana em favo de mel de Doyme (pesquisa da mutação R345W no gene EFEMP1)
- Distrofia retiniana em favo de mel de Doyme (sequenciação do gene EFEMP1)
- Distrofia torácica asfíxiante do recém-nascido tipo 3 (deleções/duplicações no gene DYNC2H1)
- Doença congênita da glicosilação tipo 1a (deleções/duplicações no gene PMM2)
- Doença congênita da glicosilação tipo 1a (sequenciação do gene PMM2)
- Doença da glicosilação tipo Id (sequenciação do gene ALG3)
- Doença da glicosilação tipo li (sequenciação do gene ALG2)
- Doença de Legg-Calve-Perthes (sequenciação do gene COL2A1)
- Doença de Norrie (deleções/duplicações no gene NDP)
- Doença de Norrie (sequenciação do gene NDP)
- Doença de Oguchi 1 (sequenciação do gene SAG)
- Doença de Oguchi 2 (sequenciação do gene GRK1)
- Doença de Paget tipo juvenil (sequenciação do gene TNFRSF11B)
- Doença de Refsum (sequenciação do gene PEX7)
- Doença de Stargardt 4 (sequenciação do gene PROM1)
- Doença de Stargardt e distrofias maculares (painel NGS de 14 genes)
- Doença de Stargardt tipo 1 (deleções/duplicações no gene ABCA4)
- Doença de Stargardt tipo 1 (sequenciação do gene ABCA4)
- Doença de Stargardt tipo 3 (sequenciação do gene ELOVL4)
- Doença de Tangier (sequenciação do gene ABCA1)
- Doença de Van Buchem (sequenciação do gene SOST)
- Doença músculo-olho-cérebro (sequenciação do gene POMGNT1)

- Doença ocular tipo ilha Aland (sequenciação do gene CACNA1F)
- Doenças lisossomais e peroxissomais (painel NGS de 109 genes)
- Dor extrema paroxística (sequenciação do gene SCN9A)
- Ectopia lentis hereditária (sequenciação do gene ADAMTSL4)
- Encefalomiopatia mitocondrial (sequenciação do gene MT-TL2)
- Farmacogenética dos anti-angiogénicos em oftalmologia (pesquisa da variante p.Y402H no gene CFH)
- Fibrose congénita dos músculos extra-oculares (sequenciação do gene TUBB2B)
- Fibrose congénita dos músculos extra-oculares (sequenciação do gene TUBB3)
- Fibrose congénita dos músculos extra-oculares 2 (sequenciação do gene PHOX2A)
- Fibrose congénita dos músculos extra-oculares tipo 1 (sequenciação do gene KIF21A)
- Fundus albipunctatus (sequenciação do gene RLBP1)
- Fundus albipunctatus e doenças relacionadas (painel NGS de 7 genes)
- Galactosemia tipo II (sequenciação do gene GALK1)
- Gangliosidose GM2 tipo 2 (doença de Sandhoff, sequenciação do gene HEXB)
- Glaucoma congénito (deleções/duplicações no gene CYP11B1)
- Glaucoma congénito (sequenciação do gene CYP11B1)
- Glaucoma congénito (sequenciação do gene MYOC)
- Glaucoma congénito primário (sequenciação do gene LTBP2)
- Glaucoma primário de ângulo aberto (sequenciação do gene OPTN)
- Glaucoma, ângulo aberto tipo 1G (sequenciação do gene WDR36)
- GM1 - Gangliosidose (sequenciação do gene GLB1)
- Hiperferritinemia com ou sem cataratas (sequenciação da região IRE do gene FTL)
- Hiperferritinemia com ou sem cataratas (sequenciação do gene FTL)
- Hipomielinização – catarata congénita (sequenciação do gene FAM126A)
- Hipoplasia do nervo ótico (deleções/duplicações no gene PAX6)
- Hipotricose congénita com distrofia macular juvenil (deleções/duplicações no gene CDH3)
- Hipotricose simples, tipo 8 (sequenciação do gene LPAR6)
- Homocistinúria, Deficiência de Cistationa Beta-sintetase (sequenciação do gene CBS)
- Leucodistrofia e leucoencefalopatia (painel NGS de 90 genes)
- Lipofuscinoses ceróide neuronal 2 (sequenciação do gene TPP1)
- Malformações capilares congénitas (mutações somáticas frequentes, p. Arg183Gln no gene GNAQ)
- Malformações occipitais do desenvolvimento cortical (sequenciação do gene LAMC3)
- Megalocórnea 1, ligado ao X (sequenciação do gene CHRDL1)
- Microcefalia com ou sem coriorretinopatia, linfedema ou atraso mental (sequenciação do gene KIF11)
- Microcórnea, atrofia coriorretiniana miopica e telecanthus (sequenciação do gene ADAMTS18)
- Microftalmia (painel NGS de 26 genes)
- Microftalmia isolada 2 (sequenciação do gene VSX2)
- Microftalmia isolada 3 (sequenciação do gene RAX)
- Microftalmia isolada 8 (sequenciação do gene ALDH1A3)
- Microftalmia síndrómica 3 (sequenciação do gene SOX2)
- Microftalmia síndrómica 6 (sequenciação do gene BMP4)
- Microftalmia síndrómica 7 (sequenciação do gene HCCS)
- Microftalmia síndrómica 9 (sequenciação do gene STRA6)
- Microftalmia síndrómica tipo 3 (deleções/duplicações no gene SOX2)
- Microftalmia síndrómica tipo 5 (sequenciação do gene OTX2)
- Microftalmia síndrómica, tipo 1 (deleções/duplicações no gene NAA10)
- Microftalmia síndrómica, tipo 1 (sequenciação do gene NAA10)
- Microftalmia tipo Lenz (deleções/duplicações no gene BCOR)
- Microftalmia, tipo Lenz (sequenciação do gene BCOR)
- Miopatia mitocondrial progressiva com catarata congénita, perda de audição e atraso no desenvolvimento (sequenciação do gene GFER)
- Mucopolidose tipo IV (sequenciação do gene MCOLN1)
- Mucopolissacaridose tipo IVA (sequenciação do gene GALNS)
- Mucopolissacaridose tipo IVB (sequenciação do gene GLB1)
- Mucopolissacaridose tipo Ih (deleções/duplicações no gene IDUA)
- Mucopolissacaridose tipo VI (sequenciação do gene ARSB)
- Nanismo de Mulibrey (sequenciação do gene TRIM37)
- Nanofthalmia (sequenciação do gene MFRP)
- Nefronoptise 14 (sequenciação do gene ZNF423)
- Nefronoptise 15 (sequenciação do gene CEP164)
- Neurofibromatose tipo 1 (deleções/duplicações no gene NF1)
- Neurofibromatose tipo 1 (sequenciação do gene NF1)
- Neurofibromatose tipo 2 (deleções/duplicações no gene NF2)
- Neurofibromatose tipo 2 (sequenciação do gene NF2)
- Neurofibromatose tipos 1 e 2, Síndrome de Legius e Schwannomatose (painel NGS de 4 genes)
- Neuropatia com ataxia e retinite pigmentosa, NARP (sequenciação do gene MTATP6)
- Neuropatia óptica Hereditária de Leber (LHON, 3 mutações frequentes)
- Neuropatia óptica hereditária de Leber (sequenciação do gene MTCVB)
- Neuropatia óptica hereditária, incluindo neuropatia óptica hereditária de Leber (painel NGS de 5 genes e 3 mutações frequentes no mtDNA)
- Nistagmo idiopático congénito (sequenciação do gene FRMD7)
- Oftalmoplegia externa progressiva (deleções/duplicações nos genes POLG, POLG2, SLC25A4 e TWNK)
- Oftalmoplegia externa progressiva (painel NGS 12 genes)
- Oftalmoplegia externa progressiva (sequenciação do gene POLG)
- Oftalmoplegia externa progressiva crónica (CPEO, deleção de 4977bp no mtDNA)
- Oftalmoplegia externa progressiva crónica com miopatia mitocondrial tipo 5 (sequenciação do gene RRM2B)
- Oftalmoplegia progressiva externa - escoliose (sequenciação do gene ROBO3)
- Osteopetrose autossómica recessiva 8 (sequenciação do gene SNX10)
- Polimicrogiria com hipoplasia do nervo óptico (sequenciação do gene TUBA8)
- Pseudoxantoma elástico (deleções/duplicações no gene ABCC6)
- Pseudoxantoma elástico (sequenciação do gene ABCC6)
- Pseudoxantoma elástico (sequenciação dos exões 24 e 28 do gene ABCC6)
- Queratoconus tipo 1 (sequenciação do gene VSX1)
- Retina malhada benigna familiar (sequenciação do gene PLA2G5)
- Retinite pigmentar tipo 50 (sequenciação do gene BEST1)
- Retinite pigmentar tipo 7 (sequenciação do gene PRPH2)
- Retinite pigmentosa (deleções/duplicações nos genes BEST1 e PRPH2)
- Retinite pigmentosa (deleções/duplicações nos genes RHO, PRPF31, RP1 e IMPDH1)
- Retinite pigmentosa (painel NGS de 72 genes)
- Retinite pigmentosa (pesquisa da mutação p.R283 no gene CERKL)
- Retinite pigmentosa (sequenciação do gene IMPDH1)
- Retinite pigmentosa 1, AD (sequenciação do gene RP1)
- Retinite pigmentosa 11 (sequenciação do gene PRPF31)
- Retinite pigmentosa 12 (sequenciação do gene CRB1)
- Retinite pigmentosa 13, AD (sequenciação do gene PRPF8)
- Retinite pigmentosa 14, AR (sequenciação do gene TULP1)
- Retinite pigmentosa 17 (sequenciação do gene CA4)
- Retinite pigmentosa 18, AD (sequenciação do gene PRPF3)
- Retinite pigmentosa 19 (deleções/duplicações no gene ABCA4)
- Retinite Pigmentosa 2, ligada ao X (sequenciação do gene RP2)
- Retinite pigmentosa 25, AR (deleções/duplicações no gene EYS)
- Retinite pigmentosa 25, AR (sequenciação do gene EYS)
- Retinite pigmentosa 26 (sequenciação do gene CERKL)
- Retinite pigmentosa 27 (sequenciação do gene NRL)
- Retinite pigmentosa 28 (sequenciação do gene FAM161A)
- Retinite pigmentosa 30 (sequenciação do gene FSCN2)
- Retinite pigmentosa 31 (sequenciação do gene TOPORS)
- Retinite pigmentosa 33 (sequenciação do gene SNRNP200)
- Retinite pigmentosa 35 (sequenciação do gene SEMA4A)
- Retinite pigmentosa 36 (sequenciação do gene PRCD)
- Retinite pigmentosa 38 (deleções/duplicações no gene MERTK)
- Retinite pigmentosa 38 (sequenciação do gene MERTK)
- Retinite pigmentosa 4 (sequenciação do gene RHO)
- Retinite pigmentosa 40 (sequenciação do gene PDE6B)
- Retinite pigmentosa 42 (sequenciação do gene KLHL7)
- Retinite pigmentosa 43 (sequenciação do gene PDE6A)
- Retinite pigmentosa 44 (sequenciação do gene RGR)
- Retinite pigmentosa 45 (sequenciação do gene CNGB1)
- Retinite pigmentosa 46 (sequenciação do gene IDH3B)
- Retinite pigmentosa 48 (sequenciação do gene GUCA1B)
- Retinite pigmentosa 49 (sequenciação do gene CNGA1)
- Retinite pigmentosa 51 (sequenciação do gene TTC8)
- Retinite pigmentosa 54 (sequenciação do gene C2ORF71)
- Retinite pigmentosa 55 (sequenciação do gene ARL6)
- Retinite pigmentosa 56 (sequenciação do gene IMPG2)
- Retinite pigmentosa 57 (sequenciação do gene PDE6G)
- Retinite pigmentosa 58 (sequenciação do gene BEST1)
- Retinite pigmentosa 59 (sequenciação do gene DHDDS)
- Retinite pigmentosa 60 (sequenciação do gene PRPF6)
- Retinite pigmentosa 61 (sequenciação do gene CLRN1)
- Retinite pigmentosa 62 (sequenciação do gene MAK)
- Retinite pigmentosa 64 (sequenciação do gene C8ORF37)
- Retinite pigmentosa 66 (sequenciação do gene RBP3)
- Retinite pigmentosa 7 (sequenciação do gene ROM1)
- Retinite pigmentosa 9 (sequenciação do gene RP9)
- Retinite pigmentosa juvenil (sequenciação do gene AIPL1)
- Retinite pigmentosa tipo 37 (sequenciação do gene NR2E3)
- Retinite pigmentosa, AD e ligado ao X (painel NGS de 27 genes)
- Retinite pigmentosa, AR e ligado ao X (painel NGS de 53 genes)
- Retinite Punctata Albescens (sequenciação do gene PRPH2)
- Retinite Punctata Albescens (sequenciação do gene RDH5)
- Retinitis pigmentosa 47 (deleções/duplicações no gene SAG)
- Retinoblastoma (análise metilação e deleções/duplicações no gene RB1 em tecido tumoral)
- Retinoblastoma (deleções/duplicações no gene RB1)
- Retinoblastoma (sequenciação do gene RB1)
- Retinopatia da prematuridade (sequenciação do gene FZD4)
- Retinopatia pigmentar (sequenciação do gene RPGR)
- Retinosquiasis (sequenciação do gene RS1)
- Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético 4 (sequenciação do gene ERCC1)
- Síndrome CHARGE (deleções/duplicações no gene CHD7)
- Síndrome CHARGE (sequenciação do gene CHD7)
- Síndrome CHIME (sequenciação do gene PIGL)
- Síndrome de Alagille (deleções/duplicações no gene JAG1)
- Síndrome de Alagille (sequenciação do gene JAG1)
- Síndrome de Alagille (sequenciação do gene NOTCH2)
- Síndrome de Alstrom (sequenciação do gene ALMS1)
- Síndrome de Alstrom (sequenciação dos exões 8, 10 e 16 do gene ALMS1)
- Síndrome de Axenfeld-Rieger (deleções/duplicações nos genes PITX2 e FOXC1)
- Síndrome de Axenfeld-Rieger (sequenciação do gene FOXC1)
- Síndrome de Axenfeld-Rieger (sequenciação do gene PITX2)
- Síndrome de Bardet-Biedl (painel NGS de 22 genes)
- Síndrome de Bardet-Biedl relacionada com CCDC28B (sequenciação do gene CCDC28B)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 10 (sequenciação do gene BBS10)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 12 (sequenciação do gene BBS12)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 15 (sequenciação do gene WPCP)

- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 17 (sequenciação do gene LZTFL1)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 2 (sequenciação do gene BBS2)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 4 (sequenciação do gene BBS4)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 5 (sequenciação do gene BBS5)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 7 (sequenciação do gene BBS7)
- Síndrome de Bardet-Biedl tipo 9 (sequenciação do gene BBS9)
- Síndrome de Bardet-Biedl, tipo 6 (sequenciação do gene MKKS)
- Síndrome de CHARGE (sequenciação do gene SEMA3E)
- Síndrome de Chediak-Higashi (deleções/duplicações no gene LYST)
- Síndrome de Chediak-Higashi (sequenciação do gene LYST)
- Síndrome de córnea frágil 1 (sequenciação do gene ZNF469)
- Síndrome de Culler-Jones | Holoprosencefalia 9 (sequenciação do gene HOXA1)
- Síndrome de depleção do DNA mitocondrial 2 (sequenciação do gene TK2)
- Síndrome de disgenesia tronco cerebral Athabaskan (sequenciação do gene HOXA1)
- Síndrome de epilepsia infantil tipo Amish (sequenciação do gene ST3GAL5)
- Síndrome de Frank-ter Haar (sequenciação do gene SH3PXD2B)
- Síndrome de Fraser (sequenciação do gene GRIP1)
- Síndrome de Gillespie (sequenciação do gene ITPR1)
- Síndrome de Hamamy (sequenciação do gene IRX5)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak com fibrose pulmonar (sequenciação do gene HPS1)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak com fibrose pulmonar (sequenciação do gene HPS4)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak sem fibrose pulmonar (sequenciação do gene HPS5)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak sem fibrose pulmonar (sequenciação do gene HPS6)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2 (sequenciação do gene AP3B1)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3 (sequenciação do gene HPS3)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 7 (sequenciação do gene DTNBP1)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 8 (sequenciação do gene BLOC1S3)
- Síndrome de Jalili (sequenciação do gene CNNM4)
- Síndrome de Joubert tipo 14 (sequenciação do gene TMEM237)
- Síndrome de Joubert tipo 15 (sequenciação do gene CEP41)
- Síndrome de Joubert tipo 16 (sequenciação do gene TMEM138)
- Síndrome de Joubert tipo 20 (sequenciação do gene TMEM231)
- Síndrome de Joubert tipo 3 (sequenciação do gene AHI1)
- Síndrome de Joubert tipo 5 (sequenciação do gene CEP290/NPHP6)
- Síndrome de Joubert tipo 8 (sequenciação do gene ARL13B)
- Síndrome de Joubert tipo 9 (sequenciação do gene CC2D2A)
- Síndrome de Kearns-Sayre (KSS; deleção 4977bp no mtDNA)
- Síndrome de Knobloch tipo 1 (sequenciação do gene COL18A1)
- Síndrome de Lowe (sequenciação do gene OCLR)
- Síndrome de Marfan (deleções/duplicações no gene FBN1)
- Síndrome de Marfan (sequenciação do gene FBN1)
- Síndrome de Marfan tipo 2 (sequenciação dos genes TGFBR1 e TGFBR2)
- Síndrome de Martsolf (sequenciação do gene RAB3GAP2)
- Síndrome de micro Warburg 3 (sequenciação do gene RAB18)
- Síndrome de Mohr-Tranebjaerg (sequenciação do gene TIMM8A)
- Síndrome de Nance-Horan (sequenciação do gene NHS)
- Síndrome de Peter-Plus (mutação frequente gene B3GALT1)
- Síndrome de Peter-plus (sequenciação do gene B3GALT1)
- Síndrome de Pierson (sequenciação do gene LAMB2)
- Síndrome de retração de Duane (sequenciação do gene SALL4)
- Síndrome de retração de Duane 2 (sequenciação do gene CHN1)
- Síndrome de Riley-Day (sequenciação do gene IKBKAP)
- Síndrome de Senior-Loken (painel NGS de 5 genes)
- Síndrome de Senior-Loken 5 (sequenciação do gene IQCB1)
- Síndrome de Senior-Loken 7 (sequenciação do gene SDCCAG8)
- Síndrome de Stickler (painel NGS de 6 genes)
- Síndrome de Stickler tipo 1 (deleções/duplicações no gene COL2A1)
- Síndrome de Stickler tipo 1 (sequenciação do gene COL2A1)
- Síndrome de Stickler tipo 2 (deleções/duplicações no gene COL11A1)
- Síndrome de Stickler tipo 2 (sequenciação do gene COL11A1)
- Síndrome de Stickler tipo 3 (sequenciação do gene COL11A2)
- Síndrome de Sturge-Weber (mutação somática frequente, p.Arg183Gln no gene GNAQ)
- Síndrome de Temtamy (sequenciação do gene C12ORF57)
- Síndrome de Usher (painel NGS de 12 genes)
- Síndrome de Usher tipo 1D/F (deleções/duplicações no gene PCDH15)
- Síndrome de Usher tipo 1D/F (sequenciação do gene CDH23)
- Síndrome de Usher tipo 1D/F (sequenciação do gene PCDH15)
- Síndrome de Usher tipo 1G (sequenciação do gene USH1G)
- Síndrome de Usher tipo 2A (deleções/duplicações no gene USH2A)
- Síndrome de Usher tipo 2A (sequenciação do gene USH2A)
- Síndrome de Usher tipo 3A (sequenciação do gene CLRN1)
- Síndrome de Usher tipo 3B (sequenciação do gene HARS)
- Síndrome de Usher tipo IJ (sequenciação do gene CIB2)
- Síndrome de Wagner (sequenciação do gene VCAN)
- Síndrome de WAGR (deleções/duplicações no gene WT1)
- Síndrome de Walker-Warburg (sequenciação do gene ISPD)
- Síndrome de Warburg micro tipo 1 (sequenciação do gene RAB3GAP1)
- Síndrome de Weill-Marchesani (sequenciação do gene ADAMTS10)
- Síndrome de Werner (sequenciação do gene WRN)
- Síndrome de Wolfram (sequenciação do gene WFS1)
- Síndrome de Wolfram tipo 2 (sequenciação do gene CISD2)
- Síndrome Duane-raio radial (deleções/duplicações no gene SALL4)
- Síndrome Duane-raio radial (sequenciação do gene SALL4)
- Síndrome IFAP (sequenciação do gene MBTPS2)
- Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital (sequenciação do gene FGF10)
- Síndrome miasténico congénito (sequenciação do gene CHRNB1)
- Síndrome MOTA (sequenciação do gene FREM1)
- Síndrome osteoporose - pseudo-glioma (sequenciação do gene LRP5)
- Síndrome papilo-renal (deleções/duplicações no gene PAX2)
- Síndrome papilo-renal (sequenciação do gene PAX2)
- Síndrome Senior-Loken 4 (sequenciação do gene NPHP4)
- Síndrome SHORT (sequenciação do gene PIK3R1)
- Síndromes de Ehlers-Danlos, Marfan e Loeys-Dietz, Aneurisma Aórtico e Diagnóstico Diferencial (painel NGS de 44 genes)
- Síndromes de Marfan e Loeys-Dietz (painel NGS de 3 genes)
- Síndromes de Marfan e Loeys-Dietz e aneurisma aórtico (painel NGS de 10 genes)
- Vítro primário hiperplásico persistente AR (sequenciação do gene ATOH7)
- Vitrorretinopatia exsudativa 5 (sequenciação do gene TSPAN12)
- Xantomatose cerebrotendinosa (sequenciação do gene CYP27A1)
- Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital (sequenciação do gene FGF10)
- Síndrome miasténico congénito (sequenciação do gene CHRNB1)
- Síndrome MOTA (sequenciação do gene FREM1)
- Síndrome osteoporose - pseudo-glioma (sequenciação do gene LRP5)
- Síndrome papilo-renal (deleções/duplicações no gene PAX2)
- Síndrome papilo-renal (sequenciação do gene PAX2)
- Síndrome Senior-Loken 4 (sequenciação do gene NPHP4)
- Síndrome SHORT (sequenciação do gene PIK3R1)
- Síndromes de Ehlers-Danlos, Marfan e Loeys-Dietz, Aneurisma Aórtico e Diagnóstico Diferencial (painel NGS de 44 genes)
- Síndromes de Marfan e Loeys-Dietz (painel NGS de 3 genes)
- Síndromes de Marfan e Loeys-Dietz e aneurisma aórtico (painel NGS de 10 genes)
- Vitrorretinopatia exsudativa 5 (sequenciação do gene TSPAN12)
- Xantomatose cerebrotendinosa (sequenciação do gene CYP27A1)

PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º
4000-432 Porto | Portugal
dcc@cgcggenetics.com
+351 223 389 900

INTERNATIONAL

customer@cgcggenetics.com

www.cgcggenetics.com

SPAIN

clientes@cgcggenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com



Unilabs



certificação
acreditada
IPAC

