

TESTE DA

# BOCHE CHINHA

E Painel de  
Doenças  
Tratáveis



## QUAL A PRINCIPAL DIFERENÇA ENTRE O TESTE DA BOCHECHINHA E O PAINEL DE DOENÇAS TRATÁVEIS?

O Teste da Bochechinha é indicado para pacientes assintomáticos, desde o nascimento até os 5 anos de idade - **analisa 310 Genes**.

Já o Painel de Doenças Tratáveis é indicado para pacientes sintomáticos, desde o nascimento até os 10 anos de idade - **analisa 357 Genes**.

O Teste da Bochechinha é um exame genético para triagem neonatal que, além de complementar o teste do pezinho tradicional, amplia bastante o número de doenças analisadas. Com uma simples amostra da mucosa bucal, de onde será extraído o DNA, a coleta não-invasiva é indolor e pode ser feita em qualquer idade, a partir do nascimento.

A análise de DNA por Sequenciamento de Nova Geração (NGS) permite a identificação precoce da causa genética de muitas doenças não identificáveis pelo teste do pezinho, antes do desenvolvimento de quaisquer sinais e sintomas, garantindo assim uma infância mais saudável e segura.





## Doenças Analisadas

○ **Teste da Bochechinha** identifica **a causa genética\*** de quase todas as doenças analisadas por outros testes de triagem neonatal, como:



## TESTE DO PEZINHO BÁSICO

- Anemia Falciforme, Talassemia e Outras Hemoglobinopatias – HBB
- Deficiência de Biotinidase – BTB
- Fenilcetonúria – PAH
- Fibrose Cística – CFTR
- Hipotireoidismo Congênito\*
  - Coreoatetose, Hipotireoidismo Congênito e Disfunção Pulmonar – NKX2-1
  - Disgenesia de Tireóide – TUBB1
  - Disormonogênese Tireoidiana – DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC5A5, TG, TPO
  - Hipotireoidismo Congênito – FOXE1, SLC26A7
  - Síndrome de Pendred – SLC26A4
  - Tireóide Ectópica – CDCA8

## SCID E AGAMA

- Agamaglobulinemia – BLNK, CD79A, CD79B, IGLL1, LRRC8A, PIK3R1
- Agamaglobulinemia Ligada Ao X – BTK
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – ADA, BCL10, CARD11, CD3D, CD3E, CD3G, CTPS1, DCLRE1C, DOCK2, IKBKB, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LCK, MALT1, MAP3K14, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, TFRC
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) e Hipoglicemia – HYOU1

\*Algumas doenças também possuem causas não genéticas, portanto não serão analisadas pelo Teste da Bochechinha.  
O Teste da Bochechinha está sujeito a alteração sem aviso prévio.

## Adicionalmente, o **Teste da Bochechinha** é capaz de identificar doenças que os demais testes não detectam, como:

Algumas doenças também possuem causas não genéticas, portanto não serão analisadas pelo Teste da Bochechinha. Painel sujeito a alteração sem aviso prévio.

### ERROS INATOS DO METABOLISMO

- Adrenoleucodistrofia – ABCD1
- Cardiomiopatia e Degeneração de Retina Progressiva – SLC6A6
- Cistinose Nefropática – CTNS
- Cistinúria – SLC7A9
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – AKR1D1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – AMACR
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – CYP7A1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – CYP7B1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – HSD3B7
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – SLC27A5
- Deficiência Cerebral de Creatina – GAMT
- Deficiência Cerebral de Creatina – GATM
- Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase – FBP1
- Deficiência de Holocarboxilase Sintetase – HLCS
- Deficiência de L-Amino Ácido Aromático Descarboxilase – DDC
- Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal – LIPA
- Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase – PNPO
- Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Transferase – OXCT1
- Deficiência de Sucrase-Isomaltase – SI
- Distonia Dopa-Responsiva – SPR
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Ib – MPI
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo It – PGM1
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Iz – CAD
- Doença de Gaucher – GBA
- Doença de Segawa – TH
- Encefalopatia Etilmalônica – ETHE1

- Encefalopatia Relacionada ao Transporte de Malato-Aspartato – GOT2
- Glicogenose Tipo 0A – GYS2
- Glicogenose Tipo IA – G6PC
- Glicogenose Tipo IB/IC – SLC37A4
- Glicogenose Tipo III – AGL
- Glicogenose Tipo IV – GBE1
- Glicogenose Tipo IXA1 – PHKA2
- Glicogenose Tipo IXB – PHKB
- Glicogenose Tipo VI – PYGL
- Hipercolanemia – BAAT
- Hipofosfatasia – ALPL
- Homocistinúria – CBS
- Homocistinúria – MTHFR
- Leucodistrofia Metacromática – ARSA
- Lipofuscinose Ceróide Tipo 2 (CLN2) – TPP1
- Malabsorção de Folato Hereditária – SLC46A1
- Mucopolissacaridose Tipo I (Síndrome de Hurler e/ou Scheie) – IDUA
- Mucopolissacaridose Tipo II – IDS
- Mucopolissacaridose Tipo IVA – GALNS
- Mucopolissacaridose Tipo VI – ARSB
- Mucopolissacaridose Tipo VII – GUSB
- Quilomicronemia – APOA5
- Quilomicronemia – APOC2
- Quilomicronemia – GPIHBP1
- Quilomicronemia – LMF1
- Quilomicronemia – LPL
- Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina – SLC19A2

- Síndrome de Deficiência de GLUT1 – SLC2A1
- Síndrome Fanconi-Bickel – SLC2A2
- Síndrome MIRAGE – SAMD9
- Xantomatose Cérebro-tendínea – CYP27A1

### NEOPLASIAS

- Retinoblastoma – RB1

## DEFICIÊNCIAS DO METABOLISMO DE VITAMINAS E MINERAIS

- Abetalipoproteinemia – MTPP
- Acrodermatite Enteropática (Deficiência de Zinco) – SLC39A4
- Deficiência de Cofator de Molibdênio – MOCS1
- Deficiência de Transcobalamina II – TCN2
- Deficiência de Transporte Cerebral de Folato – FOLR1
- Deficiência de Vitamina E – TTPA
- Doença de Menkes – ATP7A
- Doença de Wilson – ATP7B
- Epilepsia Responsiva a Piridoxina – PLPBP
- Epilepsia Responsiva à Piridoxina – ALDH7A1
- Hipomagnesemia Intestinal – TRPM6
- Hipomagnesemia Renal – CLDN16
- Hipomagnesemia Renal – CLDN19
- Hipomagnesemia Renal – CNNM2
- Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere – SLC52A2
- Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere – SLC52A3
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – SLC25A19
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – SLC19A3
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – TPK1

## DOENÇAS NEUROLÓGICAS

- Atrofia Muscular Espinhal – SMN1
- Crises Encefalomiopáticas Metabólicas Recorrentes, Rabdomiólise, Arritmias Cardíacas e Neurodegeneração – TANGO2
- Distrofia Muscular de Duchenne – DMD
- Miopatia e Metabolismo Anormal de Lipídios (Deficiência de Desidrogenases Múltiplas) – FLAD1
- Neuropatia e Atrofia Óptica – PDXK

## SURDEZ

- Surdez – GJB2
- Surdez – GJB6

## DOENÇAS RENAIS

- Acidose Tubular Renal Distal – ATP6V0A4
- Acidose Tubular Renal Distal e Surdez Neurosensorial Progressiva – ATP6V1B1
- Diabetes Insipidus Nefrogênico – AQP2
- Diabetes Insipidus Nefrogênico – AVPR2
- Síndrome de vBartter – BSND
- Síndrome de Bartter – CLCNKA
- Síndrome de Bartter – CLCNKB
- Síndrome de Bartter – KCNJ1
- Síndrome de Bartter – SLC12A1
- Síndrome de Fechtner – MYH9

## DOENÇAS HEPÁTICAS E GASTROINTESTINAIS

- Colestase e Surdez – USP53
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ABCB4
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ATP8B1
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – TJP2
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ABCB11
- Deficiência Congênita de Lactase – LCT
- Diarréia Congênita – DGAT1
- Diarréia Congênita – NEUROG3
- Diarréia Congênita – SLC26A3
- Intolerância a Fructose – ALDOB
- Malabsorção de Glicose e Galactose
- Síndrome de Crigler - Najjar - UGT1A1





## DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

- Afibrinogenemia Congênita – FGA
- Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K – GGCX
- Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K – VKORC1
- Hemofilia A\* (\*Não inclui inversão intrônica) – F8
- Hemofilia B – F9
- Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita – ADAMTS13
- Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita – MPL

## DOENÇAS ENDÓCRINAS

- 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 – PROP1
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – SOX3
- Deficiência de Corticosterona Metiloxidase – CYP11B2
- Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase – DLD
- Deficiência de Glicocorticóide – MC2R
- Deficiência de Glicocorticóide – MRAP
- Deficiência de Glicocorticóide – NNT
- Deficiência de Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – SLC16A1
- Deficiência de TRH – TRH
- Diabetes Neonatal – INS
- Diabetes Neonatal e Hipotireoidismo Congênito – GLIS3
- Displasia Septo-óptica – HESX1

- Hiperinsulinismo, Hipopituitarismo e Anomalias Endodermis e Craniofaciais – FOXA2
- Hiperparatireoidismo Neonatal Grave – CASR
- Hiperplasia Adrenal Congênita – CYP11B1
- Hiperplasia Adrenal Congênita – CYP17A1
- Hiperplasia Adrenal Congênita – HSD3B2
- Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide – STAR
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – GLUD1
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – INSR
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – ABCC8
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – GCK
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – KCNJ11
- Hipoplasia Adrenal Congênita – NR0B1
- Hipotireoidismo Central Congênito – IRS4
- Hipotireoidismo Central e Surdez – TBL1X
- Hipotireoidismo Congênito – IGSF1
- Hipotireoidismo Congênito – NKX2-5
- Hipotireoidismo Congênito – PAX8
- Hipotireoidismo Congênito – THRA
- Hipotireoidismo Congênito – TRHR
- Hipotireoidismo Congênito – TSHB
- Hipotireoidismo Congênito – TSHR
- Pseudohipoadosteronismo – SCNN1A
- Pseudohipoadosteronismo – SCNN1B
- Pseudohipoadosteronismo – SCNN1G
- Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D – CYP27B1
- Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D – CYP2R1
- Raquitismo Dependente de Vitamina D – VDR
- Raquitismo Hipofosfatêmico – PHEX

## DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

- Deficiência de Linfócitos T – ZAP70
- Deficiência de Linfócitos T, Alopecia Congênita e Distrofia Ungueal – FOXP1
- Deficiência de Mieloperoxidase – MPO
- Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase – PNP
- Desregulação Imunológica, Poliendocrinopatia e Enteropatia (IPEX) – FOXP3
- Disgenesia Reticular – AK2
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – CYBA
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – CYBB
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – NCF2
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – NCF4
- Imunodeficiência de Células T – CD247
- Imunodeficiência de Células T – CORO1A
- Imunodeficiência de Células T – ORAI1
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – AICDA
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – CD40
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – CD40LG
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – UNG
- Imunodeficiência, Defeito do Magnésio, Infecção por Epstein-Barr e Neoplasia – MAGT1
- Infecções Piogênicas Recorrentes – MYD88
- Linfedema Primário, Mielodisplasia, Imunodeficiência e Leucemia Mielóide Aguda – GATA2
- Linfohistiocitose Hemofagocítica – PRF1
- Linfohistiocitose Hemofagocítica – STX11
- Linfohistiocitose Hemofagocítica – STXBP2
- Linfohistiocitose Hemofagocítica – UNC13D

- Neutropenia Congênita – CXCR2
- Neutropenia Congênita Grave – ELANE
- Neutropenia Congênita Grave – G6PC3
- Neutropenia Congênita Grave – GFI1
- Neutropenia Congênita Grave – HAX1
- Neutropenia Congênita Grave – JAGN1
- Neutropenia Congênita Grave – VPS45
- Síndrome de Falência da Medula Óssea – DNAJC21
- Síndrome de Shwachman-Diamond – EFL1
- Síndrome de Shwachman-Diamond – SBDS
- Síndrome de Shwachman-Diamond – SRP54
- Síndrome de Wiskott-Aldrich – WAS
- Síndrome de Wiskott-Aldrich – WIPF1
- Síndrome do Linfócito Desnudo – CIITA
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFX5
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFXANK
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFXAP
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAP1
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAP2
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAPBP
- Síndrome Linfoproliferativa – SH2D1A
- Síndrome Linfoproliferativa – XIAP
- Síndrome WHIM – CXCR4
- Susceptibilidade a Infecção por Micobactérias – IFNGR2
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IFNGR1
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IL12B
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IL12RB1
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IRF8
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – RORC
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias e Virais – STAT1

## PERGUNTAS FREQUENTES

### Quais são os benefícios da triagem neonatal genética?

O diagnóstico precoce de doenças possibilita oferecer o melhor tratamento possível, antes mesmo que a doença se desenvolva, evitando consequências mais sérias;

Muitas doenças genéticas tratáveis identificadas pelo Teste da Bochechinha não podem ser identificadas pelo teste do pezinho convencional;

O Teste da Bochechinha pode ajudar a esclarecer alterações do teste do pezinho convencional.

### O Teste da Bochechinha substitui o teste do pezinho?

O Teste da Bochechinha complementa, mas não substitui o teste do pezinho. Algumas doenças como hipotireoidismo congênito podem ter causas não-genéticas e, portanto, não podem ser identificadas no Teste da Bochechinha. Por outro lado, existem muitas doenças genéticas tratáveis que não podem ser identificadas pelo teste do pezinho.

### A partir de quando a coleta pode ser realizada?

A coleta pode ser realizada em qualquer idade, a partir do nascimento até o 5º ano de vida. O exame foi desenvolvido para identificar doenças que normalmente ocorrem na infância. Sendo assim após os 10 anos de idade, o benefício do Teste da Bochechinha em uma pessoa saudável não será tão relevante.

### O Teste da Bochechinha vai olhar todas as alterações existentes no DNA?

Não, serão analisados somente os genes que fazem parte do Teste da Bochechinha. Serão reportadas apenas alterações genéticas que aumentam o risco de desenvolver alguma das doenças tratáveis.



# ***PAINEL DE DOENÇAS TRATÁVEIS***



## DEFICIÊNCIAS DO METABOLISMO DE VITAMINAS E MINERAIS

Abetalipoproteinemia	MTTP
Acrodermatite Enteropática (Deficiência de Zinco)	SLC39A4
Anemia Megaloblástica e Deficiência Cerebral de Folato	DHFR
Anemia Megaloblástica Responsiva a Folato	SLC19A1
Deficiência Cerebral de Folato	CIC
Deficiência de Cobalamina	THAP11
Deficiência de Cobalamina	ZNF143
Deficiência de Cofator de Molibdênio	MOCS1
Deficiência de Transcobalamina II	TCN2
Deficiência de Transporte Cerebral de Folato	FOLR1
Deficiência de Vitamina E	TTPA
Doença de Menkes	ATP7A
Doença de Wilson	ATP7B
Epilepsia Responsiva a Piridoxina	PLPBP
Epilepsia Responsiva à Piridoxina	ALDH7A1
Hipomagnesemia Intestinal	TRPM6
Hipomagnesemia Renal	CLDN16
Hipomagnesemia Renal	CLDN19
Hipomagnesemia Renal	CNNM2
Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A2
Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A3
Síndrome de Disfunção do Metabolismo da Tiamina	SLC25A19
Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina	SLC19A3
Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina	TPK1

## DOENÇAS ENDÓCRINAS

Coreoatetose, Hipotireoidismo Congênito e Disfunção Pulmonar	NKX2-1
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	PROP1
Deficiência de Corticosterona Metiloxidase	CYP11B2
Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase	DLD
Deficiência de Glicocorticóide	MC2R
Deficiência de Glicocorticóide	MRAP
Deficiência de Glicocorticóide	NNT
Deficiência de Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	SLC16A1
Deficiência de TRH	TRH
Diabetes Neonatal	INS
Diabetes Neonatal e Hipotireoidismo Congênito	GLIS3
Disgenesia de Tireóide	TUBB1
Disormonogênese Tireoidiana	DUOX2
Disormonogênese Tireoidiana	DUOXA2
Disormonogênese Tireoidiana	IYD
Disormonogênese Tireoidiana	SLC5A5
Disormonogênese Tireoidiana	TG
Disormonogênese Tireoidiana	TPO
Displasia Septo-óptica	HESX1

## DOENÇAS ENDÓCRINAS

Hiperparatireoidismo Neonatal Grave	CASR
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP11B1
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP17A1
Hiperplasia Adrenal Congênita	HSD3B2
Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide	STAR
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	GLUD1
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	INSR
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	ABCC8
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	GCK
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	KCNJ11
Hipoplasia Adrenal Congênita	NR0B1
Hipotireoidismo Central Congênito	IRS4
Hipotireoidismo Central e Surdez	TBL1X
Hipotireoidismo Congênito	FOXE1
Hipotireoidismo Congênito	GBP1
Hipotireoidismo Congênito	IGSF1
Hipotireoidismo Congênito	NKX2-5
Hipotireoidismo Congênito	PAX8
Hipotireoidismo Congênito	SLC26A7
Hipotireoidismo Congênito	THRA
Hipotireoidismo Congênito	TRHR
Hipotireoidismo Congênito	TSHB
Hipotireoidismo Congênito	TSHR
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1A
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1B
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1G
Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina	CYP27B1
Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D	CYP2R1

## DOENÇAS ENDÓCRINAS

Raquitismo Dependente de Vitamina D	VDR
Raquitismo Hipofosfatêmico	PHEX
Síndrome de Pendred	SLC26A4
Tireóide Ectópica	CDCA8

## DOENÇAS ESQUELÉTICAS

Osteogênese Imperfeita	COL1A1
Osteogênese Imperfeita	COL1A2

## DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

Afibrinogenemia Congênita	FGA
Anemia Falciforme, Talassemia e Outras Hemoglobinopatias	HBB
Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K	GGCX
Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K	VKORC1
Hemofilia A* (*Não inclui inversão intrônica)	F8
Hemofilia B	F9
Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita	ADAMTS13
Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita	MPL

## DOENÇAS HEPÁTICAS E GASTROINTESTINAIS

Colestase e Surdez	USP53
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ABCB4
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ATP8B1
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	TJP2
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ABCB11
Deficiência Congênita de Lactase	LCT
Diarréia Congênita	DGAT1
Diarréia Congênita	NEUROG3
Diarréia Congênita	SLC26A3
Intolerância a Fructose	ALDOB
Malabsorção de Glicose e Galactose	SLC5A1
Síndrome de Crigler-Najjar	UGT1A1



## DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

Agamaglobulinemia	BLNK	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3E
Agamaglobulinemia	CD79A	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3G
Agamaglobulinemia	CD79B	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CTPS1
Agamaglobulinemia	IGLL1	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	DCLRE1C
Agamaglobulinemia	PIK3R1	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	DOCK2
Agamaglobulinemia Ligada Ao X	BTK	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	FCHO1
Deficiência de Linfócitos T ZAP70	ZAP70	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IKBKB
Deficiência de Linfócitos T, Alopecia Congênita e Distúrbio Ungueal	FOXP1	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL2RA
Deficiência de Mieloperoxidase	MPO	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL2RG
Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase	PNP	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL7R
Desregulação Imunológica, Poliendocrinopatia e Enteropatia (IPEX)	FOXP3	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	JAK3
Disgenesia Reticular	AK2	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	LAT
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBA	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	LCK
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBB	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	MALT1
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBC1	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	MAP3K14
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	NCF2	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	NHEJ1
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	NCF4	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	PRKDC
Imunodeficiência de Células T	CD247	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	PTPRC
Imunodeficiência de Células T	CORO1A	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAC2
Imunodeficiência de Células T	ORAI1	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAG1
Imunodeficiência e Hiper-IgM	AICDA	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAG2
Imunodeficiência e Hiper-IgM	CD40	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RASGRP1
Imunodeficiência e Hiper-IgM	CD40LG	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	TFRC
Imunodeficiência e Hiper-IgM	UNG	Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) e Hipoglicemia	HYOU1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	ADA	Imunodeficiência, Defeito do Magnésio, Infecção por Epstein-Barr e Neoplasia	MAGT1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	BCL10	Infecções Piogênicas Recorrentes	MYD88
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CARD11	Linfedema Primário, Mielodisplasia, Imunodeficiência e Leucemia Mielóide Aguda	GATA2
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3D	Linfocitose Hemofagocítica	PRF1

## DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

Linfocitose Hemofagocítica	STX11
Linfocitose Hemofagocítica	STXBP2
Linfocitose Hemofagocítica	UNC13D
Neutropenia Congênita	CXCR2
Neutropenia Congênita Grave	ELANE
Neutropenia Congênita Grave	G6PC3
Neutropenia Congênita Grave	GFI1
Neutropenia Congênita Grave	HAX1
Neutropenia Congênita Grave	JAGN1
Neutropenia Congênita Grave	VPS45
Síndrome de Falência da Medula Óssea	DNAJC21
Síndrome de Shwachman-Diamond	EFL1
Síndrome de Shwachman-Diamond	SBDS
Síndrome de Shwachman-Diamond	SRP54
Síndrome de Wiskott-Aldrich	WAS
Síndrome de Wiskott-Aldrich	WIPF1
Síndrome do Linfócito Desnudo	CIITA
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFX5
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFXANK
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFXAP
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAP1
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAP2
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAPBP
Síndrome Linfoproliferativa	SH2D1A
Síndrome Linfoproliferativa	XIAP
Síndrome WHIM	CXCR4
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IFNGR1
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IFNGR2

Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IL12B
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IL12RB1
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IRF8
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	RORC
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias e Virais	STAT1

## DOENÇAS NEUROLÓGICAS

Atrofia Muscular Espinhal	SMN1
Crises Encefalomiopáticas Metabólicas Recorrentes, Rabdomiólise, Arritmias Cardíacas e Neurodegeneração	TANGO2
Distrofia Muscular de Duchenne	DMD
Hipereplexia 1	GLRA1
Hipereplexia 2	GLRB
Hipereplexia 3	SLC6A5
Miopatia e Metabolismo Anormal de Lipídios (Deficiência de Desidrogenases Múltiplas)	FLAD1
Neuropatia e Atrofia Óptica	PDXC
Neuropatia por Sorbitol	SORD

## DOENÇAS PULMUNARES

Fibrose Cística	CFTR
-----------------	------

## DOENÇAS RENAIIS

Acidose Tubular Renal Distal	ATP6V0A4
Acidose Tubular Renal Distal e Surdez Neurosensorial Progressiva	ATP6V1B1
Diabetes Insipidus Nefrogênico	AQP2
Diabetes Insipidus Nefrogênico	AVPR2
Síndrome de Bartter	BSND
Síndrome de Bartter	CLCNKA
Síndrome de Bartter	CLCNKB
Síndrome de Bartter	KCNJ1
Síndrome de Bartter	SLC12A1
Síndrome de Fechtner	MYH9

## ERROS INATOS DO METABOLISMO

Acidúria (Acidemia) Alfa-Metilacetoacética	ACAT1	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	AMACR
Acidúria (Acidemia) Argininosuccínica	ASL	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	CYP7A1
Acidúria (Acidemia) Glutárica	GCDH	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	CYP7B1
Acidúria (Acidemia) Isovalérica	IVD	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	HSD3B7
Acidúria (Acidemia) Malônica	MLYCD	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	SLC27A5
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica	CD320	Deficiência Cerebral de Creatina	GAMT
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica	MCEE	Deficiência Cerebral de Creatina	GATM
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica	MMAA	Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase	HMGCL
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica	MMAB	Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Sintase 2	HMGCS2
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica	MMUT	Deficiência de 3-Hidroxi-acil-CoA Desidrogenase	HADH
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica e Homocistinúria	ABCD4	Deficiência de Ácido Ceto de Cadeia Ramificada Desidrogenase Kinase	BCKDK
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica e Homocistinúria	HCFC1	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média	ACADM
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica e Homocistinúria	LMBRD1	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa	ACADVL
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica e Homocistinúria	MMACHC	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFA
Acidúria (Acidemia) Metilmalônica e Homocistinúria	MMADHC	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFB
Acidúria (Acidemia) Propiônica	PCCA	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFDH
Acidúria (Acidemia) Propiônica	PCCB	Deficiência de Biotinidase	BTD
Adrenoleucodistrofia	ABCD1	Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase I	CPS1
Alfa-manosidose	MAN2B1	Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase I	CPT1A
Anemia Sideroblástica Ligada ao X (Protoporfria Eritropoietica Ligada ao X)	ALAS2	Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II Infantil	CPT2
Argininemia	ARG1	Deficiência de Carnitina-Acilocarnitina Translocase	SLC25A20
Cardiomiopatia e Degeneração de Retina Progressiva	SLC6A6	Deficiência de Esfingomielinase Ácida	SMPD1
Cistinose Nefropática	CTNS	Deficiência de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinase	PCK1
Cistinúria	SLC7A9	Deficiência de Fosfoglicerato Desidrogenase	PHGDH
Citrulinemia	ASS1	Deficiência de Fosfoserina Aminotransferase	PSAT1
Citrulinemia	SLC25A13	Deficiência de Fosfoserina Fosfatase	PSPH
Coproporfria / Harderoporfiria	CPOX	Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase	FBP1
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	AKR1D1	Deficiência de G6PD	G6PD



## ERROS INATOS DO METABOLISMO

Deficiência de Galactoquinase (Galactosemia)	GALK1	Encefalopatia Etilmalônica	ETHE1
Deficiência de Galactose Epimerase (Galactosemia)	GALE	Encefalopatia por Glicina	AMT
Deficiência de Holocarboxilase Sintetase	HLCS	Encefalopatia por Glicina	GCSH
Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase	ACAD8	Encefalopatia por Glicina	GLDC
Deficiência de L-Amino Ácido Aromático Descarboxilase	DDC	Encefalopatia Relacionada ao Transporte de Malato-Aspartato	GOT2
Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal	LIPA	Fenilcetonúria	PAH
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase	NAGS	Galactosemia	GALT
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase	OTC	Galactosemia IV	GALM
Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase	PNPO	Glicogenose Tipo 0A	GYS2
Deficiência de Piruvato Carboxilase	PC	Glicogenose Tipo 0B	GYS1
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	HADHA	Glicogenose Tipo Ia	G6PC1
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	HADHB	Glicogenose Tipo IB/IC	SLC37A4
Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Transferase	OXCT1	Glicogenose Tipo III	AGL
Deficiência de Sucrase-Isomaltase	SI	Glicogenose Tipo IV	GBE1
Deficiência de Timidina Quinase	TK2	Glicogenose Tipo IXA1	PHKA2
Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina	SLC22A5	Glicogenose Tipo IXB	PHKB
Distonia Dopa-Responsiva	SPR	Glicogenose Tipo IXc	PHKG2
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Ib	MPI	Glicogenose Tipo IXd	PHKA1
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo It	PGM1	Glicogenose Tipo V (Doença de McArdle)	PYGM
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Iz	CAD	Glicogenose Tipo VI	PYGL
Doença de Fabry	GLA	Glicogenose Tipo VII	PFKM
Doença de Gaucher	GBA	Glicogenose Tipo X	PGAM2
Doença de Krabbe	GALC	Glicogenose Tipo XI	LDHA
Doença de Pompe	GAA	Glicogenose Tipo XII (Deficiência de Aldolase)	ALDOA
Doença de Segawa	TH	Hipercolanemia	BAAT
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHA	Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	GCH1
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHB	Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	PCBD1
Doença do Xarope de Bordo	DBT	Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	PTS

## ERROS INATOS DO METABOLISMO

Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4  
Hiperfenilalaninemia, Distonia e Deficiência Intelectual  
Hipofosfatasia  
Homocistinúria  
Homocistinúria e Anemia Megaloblástica  
Homocistinúria e Anemia Megaloblástica  
Intolerância à Proteína Lisinúrica  
Leucodistrofia Metacromática  
Lipofuscinose Ceróide Tipo 2 (CLN2)  
Malabsorção de Folato Hereditária  
Mucopolissacaridose IIIA  
Mucopolissacaridose IIIB  
Mucopolissacaridose IV (Morquio)/Gangliosidose GM1  
Mucopolissacaridose Tipo I (Síndrome de Hurler e/ou Scheie)  
Mucopolissacaridose Tipo II  
Mucopolissacaridose Tipo IVA  
Mucopolissacaridose Tipo VI  
Mucopolissacaridose Tipo VII  
Neurodegeneração de Manifestação na Infância Responsiva a Biotina  
Niemann Pick Tipo c1  
Niemann Pick Tipo c2  
Porfria Aguda Intermitente  
Porfria Cutânea Tarda  
Porfria Eritropoiética Congênita  
Porfria Hepática Aguda  
Porfria Variegata  
Protoporfria  
Quilomicronemia

QDPR  
DNAJC12  
ALPL  
MTHFR  
MTR  
MTRR  
SLC7A7  
ARSA  
TPP1  
SLC46A1  
SGSH  
NAGLU  
GLB1  
IDUA  
IDS  
GALNS  
ARSB  
GUSB  
SLC5A6  
NPC1  
NPC2  
HMBS  
UROD  
UROS  
ALAD  
PPOX  
FECH  
APOA5

Quilomicronemia APOC2  
Quilomicronemia GPIHBP1  
Quilomicronemia LMF1  
Quilomicronemia LPL  
Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina SLC19A2  
Síndrome de Deficiência de GLUT1 SLC2A1  
Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria SLC25A15  
Síndrome Fanconi-Bickel SLC2A2  
Sitosterolemia ABCG5  
Sitosterolemia ABCG8  
Tirosinemia FAH  
Tirosinemia HPD  
Tirosinemia TAT  
Xantomatose Cérebro-tendínea CYP27A1

## NEOPLASIA

Retinoblastoma RB1

## SURDEZ

Surdez GJB2  
Surdez GJB6

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



Laboratório  
de Análises  
Clínicas

  
sempre  
perto de  
você