

## Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, S.A.

### Lista Alfabética de Análises de Genética/ExEspeciais

Código	Análise
2475	Beta-HCG Livre + PAPP-A + PIGF + Harmony
3024	Cadasil [mutações no gene Notch3]
3042	Cariótipo das vilosidades coriônicas
3008	Cariótipo de fibroblastos de tecido
3044	Cariótipo de linfócitos em amostra biológica
3004	Cariótipo de linfócitos em sangue periférico
1690	Cariótipo fetal em células do líquido amniótico
3078	CGH Pós-Natal Microarray
3071	CGH Pré-Natal Microarray
3017	D. Facio-escapulo- Humeral
1790	Detecção rápida por PCR de Trissomias /Monossomias
3073	Detecção Trissomias/Monossomias por PCR (Amostra Biológica)
3025	Determinação do sexo fetal
3020	Distrofia miotónica (D. Steinert)
3006	Distrofia muscular óculo-faríngea
3005	Doença de Huntington [DH]
3012	Doença de Machado Joseph [DMJ]
1925	Doseamento de PCA3
3043	Est. Molecular Variantes Fibrose Quística em Liq. Amniótico
3033	Est.Molecular da Conexina 26 (gene GJB2) [caso familiar]
3032	Est.Molecular da Conexina 26 (gene GJB2) [caso index]
3035	Est.Molecular de Hemoglobinopatias Fetais [Liq. Amniótico]
3055	Estudo Alargado de Trombofilias [Array]
3046	Estudo completo do gene BRCA2
3074	Estudo Completo do gene de Fibrose Quística
3066	Estudo da deleção do gene CLN3
3028	Estudo da mutação do gene da Aldolase B
3062	Estudo da mutação D816V do gene c-kit (Mastocitose)
3076	Estudo de Factor Rh Fetal em Sangue Materno
3069	Estudo de Mutação de Neuropatia Óptica
3031	Estudo de Rh Fetal
3064	Estudo do Rearranjo AML1/ETO [ t(8;21)]
3065	Estudo do Rearranjo CBFβ/M YH11 [t(16;16)]
3015	Estudo Genético de Factores de Risco Protombóticos [EGFRP]
3053	Estudo Genético de Proteína S
3070	Estudo Genético Distrofia Muscular Duchenne
3030	Estudo Genético RYR2 e CASQ2
3049	Estudo molecular da Acondroplasia [Liq. Amniótico]
3060	Estudo molecular da Alfa Talassémia
3050	Estudo molecular da Anemia Falciforme [Liq. Amniótico]
3061	Estudo molecular da Beta Talassémia
3016	Estudo molecular da hemocromatose [EMH] (S65C, C282Y e H63D)
993	Estudo molecular da hemocromatose familiar (C282Y, H63D)
992	Estudo molecular da hemocromatose familiar (S65C) [gene HFE]
3034	Estudo Molecular de Hemoglobinopatias
3058	Estudo Molecular de S. Prader-Willi/Angelman
3075	Estudo Molecular de Síndrome de Noonan
1582	Estudo molecular do Gen JAK2 Mutação V617F (Sangue)

## Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, S.A.

### Lista Alfabética de Análises de Genética/ExEspeciais

Código	Análise
1130	Estudo molecular do Síndrome de Gilbert em sangue
3057	Estudo painel SMD [FISH]
3048	Exclusão de contaminação materna
3054	Exclusão de dissomia uniparental do cromossoma 14
3063	Exclusão de dissomia uniparental do cromossoma 7
392	Fagocitose - Estudo funcional dos Leucócitos [NBT]
3022	Fibrose Quística (fase I: Mutações frequentes)
3039	FISH - t (11;14)
3038	FISH - t (14;18)
3014	FISH - t (9;22)
3026	FISH - XY Centroméricas (Cromossomas Sexuais)
3019	FISH com sonda centromérica
3007	FISH com sonda subtelomérica
3047	FISH dos Espermatozoides
3013	Genética - Alfa-1 Antitripsina Sérica (Fenótipo) (PCR)
2453	Harmony Prenatal Test
3009	Microdeleções do Cromossoma Y
3041	Mutação da Proteína transportadora de Zinco
3036	Mutação da Transtirretina (Gene TTR Met 30)
3003	Mutação do Gene da Protrombina R 20210
3029	Mutações do gene do PAI -1
3037	Pesquisa Citomegalovírus [CMV] no líquido amniótico (PCR)
3056	Pesquisa de CATCH 22 (Liq. Amniótico)
3051	Pesquisa de CATCH 22 (Sg. Total EDTA)
3059	Pesquisa de Herpes I e II no líquido amniótico (PCR)
3072	Pesquisa de Mutação do gene BRAF
3067	Pesquisa de Mutação FIP1L1/PDGFR-alfa
3068	Pesquisa do gene Septina 9 (mSept9)
3045	Pesquisa Mutações do gene BRCA1
3052	Pesquisa por RT-PCR da t(9;22)(rearranjo BCR/ABL)
3040	Pesquisa Toxoplasmose no líquido amniótico (PCR)
2474	PIGF + PAPP-A - Rastreio Pré-Eclampsia
2292	PIGF - Rastreio de Pré-Eclampsia
3023	S. Locus Frágil do X
3027	Síndrome de Von Hippel-Lindau [Sd. VHL] em sangue
3021	Surdez congénita (gene GJB2)
1489	Teste de Intolerância Alimentar - Painel de 210 Alimentos
3000	Teste de Paternidade (Pai, Mãe e Filho) - 3 amostras
3018	Teste de Paternidade (Pai ou Mãe e filho) - 2 amostras