

PAINÉIS GENÉTICOS

Painéis Genéticos



Coleta
Swab Oral



Prazo de liberação
25 dias úteis*



Assessoria Científica
com médico geneticista
para discussão de casos,
dúvidas sobre resultados
e ou interpretação.

*laudo pode ser antecipado se avisado com antecedência

POR QUE SOLICITAR O PAINEL GENÉTICO NA BIOMA GENETICS?

Análise Diferenciada | Realizamos análise complementar e reportamos variantes com relevância para condições recessivas.

Análise de Achados Incidentais | Referem-se a resultados inesperados em testes genéticos, não diretamente relacionados à condição investigada que podem ter relevância clínica e exigir aconselhamento genético. Seguimos as recomendações do ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) para notificação de variantes patogênicas em genes associados a condições graves, em 81 genes. Se o paciente consentir com a busca e o relatório desses achados, eles poderão ser incluídos no laudo genético, mesmo que não estejam relacionados à hipótese inicial do teste. Caso o consentimento não seja fornecido, os achados incidentais não devem ser reportados, conforme a ética de respeito à autonomia do paciente.

Deteção de CNVs (Copy Number Variations) | Nossos painéis incluem a análise de CNVs, importantes para identificar alterações no número de cópias de fragmentos genéticos.

Cobertura Aprofundada | Expandimos a análise em 20 pares de bases nas regiões intrônicas, incluindo variantes intrônicas associadas a condições clínicas, aumentando a precisão diagnóstica.

Plataforma Sophia Genetics | Utilizamos a Sophia Genetics, que oferece uma resolução de 2 a 5 éxons, aprimorando a identificação de alterações estruturais genômicas.

Design Eficiente para Regiões GC | As sondas foram desenhadas para garantir uma cobertura eficaz em regiões com alta frequência de guanina e citosina (GC), que são regiões mais difíceis de sequenciar.

Banco de Dados Altamente Acurado | Nossos painéis são embasados em um banco de dados preciso e atualizado, proporcionando uma análise confiável e robusta.

Dupla Análise com Revisão por Especialistas | Cada análise é revisada por duas equipes independentes, e qualquer discordância é discutida em profundidade para garantir a máxima precisão nos resultados.

Interpretação Completa das Variantes | Realizamos a interpretação detalhada de todas as variantes encontradas e adicionamos informações sobre os genes relacionados, garantindo um laudo completo e informativo.

Relatórios com Referências Científicas | Todos os laudos incluem referências científicas que respaldam os achados e assegurando que os resultados estejam embasados nas mais recentes evidências científicas.

HEMATOLOGIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel de Hemocromatose Hereditária	6
Painel de Trombofilia Hereditária	11
Teste de Deficiência de Antitrombina III	1
Teste de Deficiência de Proteína C	1
Teste de Deficiência de Proteína S	1
Painel de Distúrbios Plaquetários Hereditários Incluindo Trombocitopenia	50
Painel de Anemia Diseritropoiética Congênita (CDA)	8
Painel de Distúrbios da Membrana das Hemácias e Enzimopatias	28
Painel de Distúrbios Relacionados ao Ferro Incluindo Anemia	27
Painel de Anemia Hemolítica Hereditária	40
Painel de Eritrocitose Familiar	5
Painel de Síndrome Urêmica Hemolítica Atípica e Microangiopatias Trombóticas	13
Painel de Anemia de Diamond-Blackfan	25
Painel de Distúrbios da Biologia dos Telômeros	15
Painel de Síndromes de Insuficiência da Medula Óssea	87
Painel Anemia de Fanconi	15
Painel de Linfoma Hereditário	43
Painel de Trombocitose Essencial Familiar	3
Painel de Síndrome Mielodisplásica/Leucemia Hereditária	39

CARDIOLOGIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel completo de Arritmia e Cardiomiopatia	157
Painel de Síndrome de QT Longo	17
Painel de Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica	7
Painel da Síndrome do QT Curto	6
Painel Abrangente de Arritmia	80
Painel de Síndrome de Brugada	20
Painel Cardiomiopatia Hipertrófica	44
Painel de Cardiomiopatia Dilatada e Não Compactação do Ventrículo Esquerdo	80
Teste de Amiloidose Hereditária (hATTR amiloidose)	1
Painel de Rasopatias e Distúrbios do Espectro de Noonan	28
Painel Abrangente de Cardiomiopatia	121
Painel de Cardiomiopatia Arritmogênica	27
Painel de Hemocromatose Hereditária	6
Painel de Doenças Cardíacas Congênitas	55
Painel de Telangiectasias Hemorrágicas Hereditárias e Malformações Vasculares	6
Painel de Hipercolesterolemia Familiar	4
Painel Abrangente de Dislipidemias	25

EXAMES	GENES
Painel de Hipertensão Arterial Pulmonar	14
Painel Abrangente de Aortopatia	35
Painel para Síndrome de Loews-Dietz	7
Painel de Síndrome de Ehlers-Danlos	17
Teste Síndrome de Marfan	1

DERMATOLOGIA



Escaneie e acesse todos os genes analisados

EXAMES	GENES
Painel de Deficiência de Reparo de Mismatch Constitucional	5
Painel de Schwannomatose Hereditária	3
Painel da Síndrome do Nevo Basocelular	3
Teste de Schwannomatose Relacionado a NF2	1
Painel Complexo de Esclerose Tuberosa	2
Painel de Hipopigmentação	47
Painel da Síndrome de Adams-Oliver	8
Painel Epidermólise Bolhosa e Queratoderma Palmoplantar	46
Painel de Ictiose Congênita	46
Painel de Albinismo Oculocutâneo	23
Painel Xeroderma Pigmentoso	9
Painel Síndrome Cardio-Facio-Cutâneo	6
Painel de Displasia Ectodérmica e Distúrbios Relacionados	73
Painel Síndrome de Legius	2
Painel da Síndrome de Van der Woude	2

ENDOCRINOLOGIA



Escaneie e acesse todos os genes analisados

EXAMES	GENES
Painel de Distúrbios do Desenvolvimento Sexual	53
Teste de desenvolvimento de distúrbios do sexo feminino	1
Painel de Insensibilidade Androgênica	2
Painel de hipogonadismo hipogonadotrópico	46
Painel de obesidade monogênica	68
Painel de Hiperparatireoidismo Hereditário	9
Painel de Hipoparatireoidismo	18
Painel de Hipoglicemia	120
Painel de Diabetes Monogênico	28
Teste de hipofosfatemia ligada ao X	1
Painel de Hipofosfatemia	17

IMUNOLOGIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel de Distúrbios da Biologia dos Telômeros	15
Painel de Erros Inatos de Imunidade e Citopenias	574
Painel de Imunodeficiência Primária	474
Painel Agamaglobulinemia	36
Painel de Imunodeficiência Variável Comum	36
Painel Síndrome Hiper IgE	11
Painel Síndrome Hiper IgM	9
Painel de Síndromes Autoinflamatórias e Autoimunes	156
Teste Familiar de Febre Mediterrânea	1
Painel de Doenças Inflamatórias Intestinais Monogênicas	68
Painel de Síndromes Febres Periódicas	18
Painel Abrangente de Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) e Imunodeficiência Combinada (CID)	130
Painel de Doenças Linfoproliferativas Autoimunes (ALPS)	13
Painel de Distúrbios da Linfocitose Hemofagocítica Hereditária (HLH)	24
Distúrbios Fagocíticos, incluindo painel de neutropenia	71
Painel de Angioedema Hereditário	4
Painel de Distúrbios por Deficiência de Complemento	22
Painel de Diarréia Congênita	84

NEFROLOGIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel de Síndrome Hemolítica Urêmica Atípica e Microangiopatias Trombóticas	13
Painel de desconforto respiratório neonatal	111
Painel Ciliopatias	174
Painel de displasia esquelética letal perinatal e ciliopatias esqueléticas	72
Painel de discinesia ciliar primária	42
Painel Síndrome de Bardet-Biedl	28
Painel de Síndromes de Joubert e Meckel-Gruber	31
Painel Nefronoftise	27
Painel de Distúrbios Tubulares Renais	39
Painel de Anomalias Congênitas do Rim e do Trato Urinário (CAKUT)	41
Painel de Síndrome Nefrótica e Glomeruloesclerose Segmentar Focal (GESF)	57
Painel Síndrome de Alport	6
Painel de Doença Renal Cística	45
Painel Expandido de Doenças Renais	402
Painel de Doença Renal Progressiva	196
Painel Nefrolitíase	40

NEUROLOGIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel abrangente da doença de Charcot-Marie-Tooth	60
Teste de neuropatia de fibras pequenas	2
Painel de Neuropatia Sensorial e Autonômica Hereditária	16
Painel de Neuropatia Motora Hereditária	30
Painel Abrangente de Paraplegia Espástica Hereditária	78
Teste de Disautonomia Familiar	1
Painel abrangente de distonia	41
Painel Hereditário de Doença de Parkinson e Parkinsonismo	29
Painel de Esclerose Lateral Amiotrófica Hereditária, Demência Frontotemporal e Doença de Alzheimer	42
Painel de Esclerose Lateral Amiotrófica	30
Painel de Demência Frontotemporal	15
Painel da Doença de Alzheimer Hereditária	3
Teste de doença hereditária de príon	1
Painel de Enxaqueca Hemiplégica Familiar	8
Painel de doenças hereditárias cerebrais de pequenos vasos	10
Painel de Doença Hereditária de Moyamoya	3
Painel de displasia septo-óptica	8
Painel de Leucodistrofia e Leucoencefalopatia Genética	729
Painel de Distúrbios do Espectro da Paralisia Cerebral	424
Painel de Malformações Cerebrais	163
Painel da Síndrome Cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	2
Painel de Malformações Cavernosas Cerebrais	3
Painel Holoprosencefalia	10
Painel de Síndromes de Rett e Angelman e Distúrbios Relacionados	40
Painel Complexo de Esclerose Tuberosa	2
Painel de Epilepsia	320
Painel de Distúrbios do Neurodesenvolvimento (NDD)	241
Painel abrangente de doenças neuromusculares	230
Painel de Síndrome Miastênica Congênita	25
Painel de Suscetibilidade à Hipertermia Maligna	3
Painel abrangente de distrofia muscular	60
Painel de Distrofia Muscular Congênita	29
Teste de Distrofinopatias	1
Painel de distrofia muscular de cinturas	40
Painel abrangente de miopatia	74
Painel de Miopatia Congênita	37
Painel de Paralisia Periódica	6
Painel Miotonia e Paramiotonia Congênita	2
Painel de Rabdomiólise e Miopatia Metabólica	134

OFTALMOLOGIA



Escaneie e acesse todos os genes analisados

EXAMES	GENES
Painel de Cegueira Noturna Congênita Estacionária	22
Painel de Distrofias da Córnea	33
Painel de Acromatopsia	8
Painel de Distrofia Macular	36
Painel de Albinismo Oculocutâneo	23
Painel de displasia septo-óptica	8
Painel Síndrome de Alport	6
Painel da Síndrome de Stickler	9
Painel Glaucoma	27
Painel de doenças hereditárias da retina	330
Painel Síndrome de Bardet-Biedl	28
Painel Cataratas	107
Painel de Microftalmia, Anoftalmia, Coloboma (MAC) e Disgenesia do Segmento Anterior	81
Teste de Síndrome Oculo-Facio-Cardio-Dental	1

DOENÇAS METABÓLICAS E DO RECÉM NASCIDO



Escaneie e acesse todos os genes analisados

EXAMES	GENES
Painel de Triagem Metabólica Neonatal	352
Painel de triagem neonatal para distúrbios de armazenamento lisossômico	10
Painel de Ácidos Graxos de Cadeia Muito Longa Elevados (incluindo X-ALD)	40
Painel Cistinúria	3
Painel de Hipoglicemia	120
Painel Galactosemia	7
Teste de deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)	1
Painel abrangente de doenças de armazenamento de glicogênio	29
Teste de intolerância à frutose hereditário	1
Painel de distúrbios de carboidratos raros	2
Painel de Distúrbios Congênitos da Glicosilação	154
Teste de Gaucher (Variantes Comuns)	1
Painel abrangente de distúrbios de armazenamento lisossômico	61
Teste de Cistinose	1
Teste doença de Fabry	1
Teste Farber de Lipogranulomatose	1
Painel de Gangliosidose GM2	3
Painel doença de Krabbe	2
Teste de deficiência de lipase de ácido lisossômico	1

EXAMES	GENES
Painel de Leucodistrofia Metacromática	3
Painel Mucopolissacaridoses Plus (MPS+)	27
Painel de Lipofuscinoses Ceroides Neurais	13
Painel de Doenças de Niemann-Pick Tipos A e B	2
Painel da Doença de Niemann-Pick Tipo C	4
Painel Doença de Pompe	3
Painel Doença de Sandhoff	2
Teste Doença de Tay-Sachs	1

PEDIATRIA



Escaneie e acesse todos os genes analisados

EXAMES	GENES
Painel de Epilepsia	320
Painel de Pancreatite Crônica	7
Painel de Síndromes de Supercrescimento	53
Painel de Síndromes de Supercrescimento e Macrocefalia	26
Painel de displasia septo-óptica	8
Painel de Leucodistrofia e Leucoencefalopatia Genética	729
Painel de Distúrbios do Espectro da Paralisia Cerebral	424
Painel de Malformações Cerebrais	163
Painel da Síndrome Cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	2
Painel de Malformações Cavernosas Cerebrais	3
Painel Holoprosencefalia	10
Painel de Síndromes de Rett e Angelman e Distúrbios Relacionados	40
Painel Complexo de Esclerose Tuberosa	2
Painel de desconforto respiratório neonatal	111
Painel Ciliopatias	174
Painel de displasia esquelética letal perinatal e ciliopatias esqueléticas	72
Painel de discinesia ciliar primária	42
Painel Síndrome de Bardet-Biedl	28
Painel de Síndromes de Joubert e Meckel-Gruber	31
Painel Nefronoftise	27
Painel de RASopatias e Distúrbios do Espectro de Noonan	28
Painel Síndrome Cardio-Facio-Cutâneo	6
Painel Síndrome de Legius	2
Painel condições relacionadas à NF1	2
Teste de fibrose cística	1
Painel Disostose Facial e Displasia Frontonasal	28
Painel da Síndrome de Alagille	2
Painel de Talassemia Alfa e Deficiência Intelectual Ligada ao X	1
Painel Síndrome de Carpenter	2
Teste de Síndrome de Coffin-Lowry	1

PEDIATRIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Teste de Síndrome de Cohen	1
Painel sobre Síndrome de Cornelia de Lange e Distúrbios Relacionados	31
Painel de hipogonadismo hipogonadotrópico	46
Painel Síndrome de Kabuki	2
Teste de Síndrome KBG	1
Teste de Síndrome Oculo-Facio-Cardio-Dental	1
Painel da Síndrome de Rubinstein-Taybi	2
Painel da Síndrome de van der Woude	2
Painel de Hipopigmentação	47
Painel da Síndrome de Adams-Oliver	8
Painel Epidermólise Bolhosa e Queratoderma Palmoplantar	46
Painel de Ictiose Congênita	46
Painel de Albinismo Oculocutâneo	23
Painel Xeroderma Pigmentoso	9
Painel de Displasia Ectodérmica e Distúrbios Relacionados	73
Painel de Cegueira Noturna Congênita Estacionária	22
Painel de Distrofias da Córnea	33
Painel de Acromatopsia	8
Painel de Distrofia Macular	36
Painel Síndrome de Alport	6
Painel da Síndrome de Stickler	9
Painel Glaucoma	27
Painel de doenças hereditárias da retina	330
Painel Cataratas	107
Painel de Microftalmia, Anoftalmia, Coloboma (MAC) e Disgenesia do Segmento Anterior	81
Painel de Defeitos Cardíacos Congênitos e Heterotaxia	82
Painel de Distúrbios do Desenvolvimento Sexual	53
Teste de desenvolvimento de distúrbios do sexo feminino	1
Painel de Insensibilidade Androgênica	2
Painel de Nanismo Primordial Microcefálico e Síndrome de Seckel	38
Painel de Malformações de Membros e Digitais	177
Teste de hipofosfatemia ligada ao X	1
Painel de Hipofosfatemia	17
Painel de Distúrbios Esqueléticos	358
Teste de Síndrome de Antley-Bixler	2
Teste de condrodisplasia punctata relacionada à ARSE	2
Teste de Displasia Campomélica	1
Painel Craniossinostose	67
Painel de Disostose Acrofacial de Ellis-van Creveld e Weyers	2
Painel de Osteocondromas Múltiplos Hereditários	3
Painel de Osteogênese Imperfeita e Fragilidade Óssea	67
Painel da Síndrome Tricorinofalângica	2

PEDIATRIA



Escaneie e acesse
todos os genes
analisados

EXAMES	GENES
Painel de Distúrbios do Neurodesenvolvimento (NDD)	241
Painel de metabolismo de surfactante	21
Painel abrangente de surdez	224
Painel da Síndrome de Usher	17
Painel de Distúrbios Tubulares Renais	39
Painel de Anomalias Congênicas do Rim e do Trato Urinário (CAKUT)	41
Painel de Síndrome Nefrótica e Glomeruloesclerose Segmentar Focal (GESF)	57
Painel de Doença Renal Cística	45
Painel Expandido de Doenças Renais	402
Painel de Doença Renal Progressiva	196
Painel de Distúrbios do Tecido Conjuntivo	92