

DOENÇAS E GENES IDENTIFICADOS PELO TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA

SURDEZ

GPSM2	Síndrome de Chudley-McCullough
KCNQ1	Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen
KCNE1	Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen
GIPC3	Surdez Autossômica Recessiva
GJB2	Surdez Autossômica Recessiva
GJB6	Surdez Autossômica Recessiva
LOXHD1	Surdez Autossômica Recessiva
LRTOMT	Surdez Autossômica Recessiva
MARVELD2	Surdez Autossômica Recessiva
MSRB3	Surdez Autossômica Recessiva
OTOA	Surdez Autossômica Recessiva
OTOG	Surdez Autossômica Recessiva
OTOGL	Surdez Autossômica Recessiva
P3VK	Surdez Autossômica Recessiva
RDX	Surdez Autossômica Recessiva
ILDR1	Surdez Autossômica Recessiva
CLDN14	Surdez Autossômica Recessiva
ESPN	Surdez Autossômica Recessiva
ESRRB	Surdez Autossômica Recessiva
GRXCR1	Surdez Autossômica Recessiva
HGF	Surdez Autossômica Recessiva
PTPRQ	Surdez Autossômica Recessiva
TMC1	Surdez Autossômica Recessiva e Autossômica Dominante
FGF3	Surdez Congênita com Agenesia de Orelha Interna
SLITRK6	Surdez e Miopia
POU3F4	Surdez Ligada ao X
SMPX	Surdez Ligada ao X

DOENÇAS NEUROLÓGICAS

SMN1	Atrofia muscular espinhal (deleção em homozigose do éxon 7)
DMD	Distrofia Muscular de Duchenne
ALDH7A1	Epilepsia Responsiva à Piridoxina
GLRA1	Hiperekplexia Hereditária
GLRB	Hiperekplexia Hereditária
SLC6A5	Hiperekplexia Hereditária
TRPM6	Hipomagnesemia Intestinal
PHOX2B	Síndrome da Hipoventilação Central Congênita
TK2	Síndrome de Depleção de DNA Mitocondrial
TH	Síndrome de Segawa
COLQ	Síndrome Miastênica Congênita
DOK7	Síndrome Miastênica Congênita

DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

BLNK	Agamaglobulinemia
BTK	Agamaglobulinemia
CD79A	Agamaglobulinemia
CD79B	Agamaglobulinemia
CYBA	Doença granulomatosa Crônica
NCF2	Doença granulomatosa Crônica
NCF4	Doença granulomatosa Crônica
PRKDC	Imunodeficiência
IL12B	Imunodeficiência
IL12RB1	Imunodeficiência
IRF8	Imunodeficiência
CYBB	Imunodeficiência
PIK3R1	Imunodeficiência
IL2RA	Imunodeficiência
CORO1A	Imunodeficiência
ORAI1	Imunodeficiência
CARD11	Imunodeficiência
MALT1	Imunodeficiência
PIK3CD	Imunodeficiência
IKBKB	Imunodeficiência
CD3E	Imunodeficiência
CD3D	Imunodeficiência
GATA2	Imunodeficiência
LCK	Imunodeficiência
CD247	Imunodeficiência
IFNGR1	Imunodeficiência
IFNGR2	Imunodeficiência
STAT1	Imunodeficiência
TFRC	Imunodeficiência
ZAP70	Imunodeficiência
RASGRP1	Imunodeficiência
MYD88	Imunodeficiência
AICDA	Imunodeficiência com Hiper-IgM
CD40	Imunodeficiência com Hiper-IgM
CD40LG	Imunodeficiência com Hiper-IgM
UNG	Imunodeficiência com Hiper-IgM
PTPRC	Imunodeficiência Grave Combinada
ADA	Imunodeficiência Grave Combinada
IL7R	Imunodeficiência Grave Combinada
JAK3	Imunodeficiência Grave Combinada
NHEJ1	Imunodeficiência Combinada Grave com Microcefalia e Sensibilidade à Radiação Ionizante
FOXN1	Imunodeficiência de Células T
MAGT1	Imunodeficiência com Defeito de Magnésio
IL2RG	Imunodeficiência Grave Combinada Ligada ao X
DNMT3B	Imunodeficiência-Instabilidade Centromérica-Anomalias Faciais
FOXP3	Imunodisregulação, Poliendocrinopatia e Enteropatia Ligada ao X
PRF1	Linfocitose Hemofagocítica Familiar
UNC13D	Linfocitose Hemofagocítica Familiar
STX11	Linfocitose Hemofagocítica Familiar
STXB2	Linfocitose Hemofagocítica Familiar
ELANE	Neutropenia Congênita Grave
G6PC3	Neutropenia Congênita Grave
GFI1	Neutropenia Congênita Grave
DOCK8	Síndrome de Hiper-IgE com Infecções Recorrentes
RAC2	Síndrome de Imunodeficiência de Neutrófilos
RFX5	Síndrome do Linfócito Nu
RFXANK	Síndrome do Linfócito Nu

RFXAP	Síndrome do Linfócito Nu
CIITA	Síndrome do Linfócito Nu
CRLF1	Síndrome de Sudorese Induzida pelo Frio Tipo 1
WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich
WIPF1	Síndrome de Wiskott-Aldrich
SH2D1A	Síndrome Linfoproliferativa
XIAP	Síndrome Linfoproliferativa
ITK	Síndrome Linfoproliferativa
DCLRE1C	Síndrome OMENN
RAG1	Síndrome OMENN
RAG2	Síndrome OMENN
CXCR4	Síndrome WHIM

ASSOCIADOS A QUADROS PULMONARES

CCDC103	Discinesia Ciliar Primária
CCDC39	Discinesia Ciliar Primária
CCDC40	Discinesia Ciliar Primária
DNAAF1	Discinesia Ciliar Primária
DNAAF2	Discinesia Ciliar Primária
DNAAF3	Discinesia Ciliar Primária
DNAAF5	Discinesia Ciliar Primária
DNAH11	Discinesia Ciliar Primária
DNAH5	Discinesia Ciliar Primária
DNAI2	Discinesia Ciliar Primária
DNAL1	Discinesia Ciliar Primária
LRRC6	Discinesia Ciliar Primária
RSPH4A	Discinesia Ciliar Primária
RSPH9	Discinesia Ciliar Primária
CFTR	Fibrose Cística

DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

FGA	Áfibrinogenemia Congênita
RPL11	Anemia de Blackfan-Diamond
RPL35A	Anemia de Blackfan-Diamond
FANCA	Anemia de Fanconi
FANCB	Anemia de Fanconi
FANCD2	Anemia de Fanconi
FANCE	Anemia de Fanconi
FANCF	Anemia de Fanconi
FANCI	Anemia de Fanconi
FANCL	Anemia de Fanconi
XRCC9	Anemia de Fanconi
HBB	Anemia Falciforme
GGCX	Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K
VKORC1	Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K
F2	Deficiência de Fator II Autossômica Recessiva
F7	Deficiência de Fator VII Autossômica Recessiva
F10	Deficiência de Fator X Autossômica Recessiva
F11	Deficiência de Fator XI Autossômica Recessiva
F13A1	Deficiência de Fator XIII Autossômica Recessiva
F13B	Deficiência de Fator XIII Autossômica Recessiva
G6PD	Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase
ANK1	Esferecitose Tipo 1
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B
MYH9	Macrotrombocitopenia e Inclusões de Granulócitos com ou sem Nefrite ou Surdez
TCIRG1	Osteopetrose
ADAMTS13	Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita
NBEAL2	Síndrome da Plaqueta Cinzenta
GP1BB	Síndrome de Bernard-Soulier
GP9	Síndrome de Bernard-Soulier
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak
GP6	Distúrbio da hemostasia primária
P2RY12	Distúrbio da hemostasia primária
ITGA2B	Tromboastenia de Glanzmann
ITGB3	Tromboastenia de Glanzmann
MPL	Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita
GATA1	Trombocitopenia
PROC	Trombofilia por Deficiência de Proteína C

ERROS INATOS DO METABOLISMO

MTTP	Abetalipoproteinemia
GCDH	Acidemia Glutárica Tipo 1
IVD	Acidemia Isovalérica
MCEE	Acidemia Metilmalônica
HCFC1	Acidemia Metilmalônica e Homocisteinemia, Tipo cblX
PCCA	Acidemia Propiônica
PCCB	Acidemia Propiônica
AUH	Acidúria 3-Metilglutacônica
ACAT1	Acidúria alfa-Metilacetocacética
ASL	Acidúria Arginino-Succínica
LMBRD1	Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria, Tipo CblF
ABCD4	Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria, Tipo CblJ
CD320	Acidúria Metilmalônica por Defeito do Receptor de Transcobalamina
MMAA	Acidúria Metilmalônica Tipo CblA
MMAB	Acidúria Metilmalônica Tipo CblB
MMACHC	Acidúria Metilmalônica Tipo CblC
MMADHC	Acidúria Metilmalônica Tipo CblD
MMUT	Acidúria Metilmalônica Tipo mut
ACSF3	Acidúrias Malônica e Metilmalônica Combinadas
SLC39A4	Acrodermatite Enteropática por Deficiência de Zinco
ABCD1	Adrenoleucodistrofia
MAN2B1	Alfa-Manosidose
ARG1	Argininemia
CTNS	Cistinose
ASS1	Citrulinemia
SLC25A13	Citrulinemia
MPI	Defeito Congênito de Glicosilação Tipo 1b
PGM1	Defeito Congênito de Glicosilação tipo 1I
HSD3B7	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares

AKR1D1	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
AMACR	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
CYP7B1	Defeito de Síntese de Ácidos Biliares
LMF1	Deficiência Combinada de Lipase
HMGCL	Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase
HMGCS2	Deficiência de 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA Sintetase-2
HADH	Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase
ACADM	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média
ACADVL	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa
ETFA	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
ETFB	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
ETFDH	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla
BTD	Deficiência de Biotinidase
CPT1A	Deficiência de Carnitina Palmitoil-Transferase 1
CPT2	Deficiência de Carnitina Palmitoil-Transferase 2
SLC25A20	Deficiência de Carnitina-Acilocarnitina Translocase
DDC	Deficiência de Descarboxilase dos L-Aminoácidos Aromáticos
BCKDK	Deficiência de Desidrogenase-cinase de Ceto-ácidos de Cadeia Ramificada
CBLIF	Deficiência de Fator Instrínseco
PHGDH	Deficiência de Fosfoglicerato Desidrogenase
PSPH	Deficiência de Fosfoserina Fosfatase
FBP1	Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase
GALK1	Deficiência de Galactosidase
GALE	Deficiência de Galactose-epimerase
HLCS	Deficiência de Holocarboxilase Sintetase
ACAD8	Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase
LIPA	Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal
MLYCD	Deficiência de Malonil-CoA Descarboxilase
MAT1A	Deficiência de Metionina Adenosiltransferase
NAGS	Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase
PNPO	Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase
HADHA	Deficiência de Proteína Mitocondrial Trifuncional
HADHB	Deficiência de Proteína Mitocondrial Trifuncional
PNP	Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase
OXCT1	Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Desidrogenase
TCN2	Deficiência de Transcobalamina Tipo II
PDHA1	Deficiência do Complexo da Piruvato Desidrogenase
PDP1	Deficiência do Complexo da Piruvato Desidrogenase
TPPA	Deficiência de Vitamina E
COQ6	Deficiência Primária de Coenzima Q10
SLC22A5	Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina
SLC6A6	Degeneração Retiniana Hipotaurinêmica
SPR	Distonia DOPA-Responsiva por Deficiência de Sepiapterina-redutase
GLA	Doença de Fabry
GBA	Doença de Gaucher
GALC	Doença de Krabbe
ATP7A	Doença de Menkes
NPC1	Doença de Niemann-Pick Tipo C
NPC2	Doença de Niemann-Pick Tipo C
SMPD1	Doença de Niemann-Pick Tipos A e B
GAA	Doença de Pompe
ATP7B	Doença de Wilson
BCKDHA	Doença do Xarope de Bordo
BCKDHB	Doença do Xarope de Bordo
DBT	Doença do Xarope de Bordo
DLD	Doença do Xarope de Bordo
PPM1K	Doença do Xarope de Bordo
ETHE1	Encefalopatia Etilmalônica
PAH	Fenilcetonúria
GALT	Galactosemia
GYS2	Glicogenose Tipo 0
GYS1	Glicogenose Tipo 0
G6PC1	Glicogenose Tipo IA
SLC37A4	Glicogenose Tipo IB
AGL	Glicogenose Tipo III
GBE1	Glicogenose Tipo IV
PHKA2	Glicogenose Tipo IX
PHKB	Glicogenose Tipo IX
PHKG2	Glicogenose Tipo IX
PYGL	Glicogenose Tipo VI
ALDOA	Glicogenose Tipo XII
CPS1	Hiperamonemia por Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase 1
OTC	Hiperamonemia por Deficiência de Ornitina Transcarbamilase
BAAT	Hipercolanemia
GCH1	Hiperfenilalaninemia por Deficiência de BH4
PCBD1	Hiperfenilalaninemia por Deficiência de BH4
PTS	Hiperfenilalaninemia por Deficiência de BH4
QDPR	Hiperfenilalaninemia por Deficiência de BH4
ADK	Hipermetioninemia por Deficiência de Adenosina-cinase
MTRR	Homocistinúria e Anemia Megaloblástica Tipo CblE
MTR	Homocistinúria e Anemia Megaloblástica Tipo CblG
MTHFR	Homocistinúria por Deficiência de Atividade da MTHFR
CBS	Homocistinúria por Deficiência de Cistationina Beta-sintase
ALDOB	Intolerância Hereditária à Frutose
SLC7A7	Intolerância à Proteína Lisinúrica
SC5D	Latosterolose
ARSA	Leucodistrofia Metacromática
TPP1	Lipofuscinose Ceroide Neuronal
SLC46A1	Malabsorção Hereditária de Folato
MCCC1	Metilcrotionilglicinúria
MCCC2	Metilcrotionilglicinúria
IDUA	Mucopolissacaridose I
IDS	Mucopolissacaridose II
GALNS	Mucopolissacaridose Tipo IVA
GUSB	Mucopolissacaridose Tipo VII
ARSB	Mucopolissacaridose VI
FLR1	Neurodegeneração por Deficiência do Transportador Cerebral de Folato
UROS	Porfíria Congênita Eritropoética
TAZ	Síndrome de Barth
SLC52A2	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere
SLC52A3	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere
GAMT	Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral
GATM	Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral
SLC2A1	Síndrome de Deficiência de GLUT1
SLC19A2	Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva

SLC19A3	Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
SLC25A19	Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
TPK1	Síndrome de Disfunção Tiamina-Responsiva
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
SLC25A15	Síndrome Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitulinúria
ABCG5	Sitosterolemia
FAH	Tirosinemia
HPD	Tirosinemia
TAT	Tirosinemia
CYP27A1	Xantomatose Cerebrotendínea

DOENÇAS RENAIS

ATP6V0A4	Acidose Renal Tubular Distal Autossômica Recessiva
ATP6V1B1	Acidose Renal Tubular Distal com Surdez Progressiva
SLC7A9	Cistinúria
AQP2	Diabete Insípidus Nefrogênica Autossômica
AVPR2	Diabete Insípidus Nefrogênica Ligada ao X
AGXT	Hiperoxalúria Primária
GRHPR	Hiperoxalúria Primária
HOGA1	Hiperoxalúria Primária
CLDN16	Hipomagnesemia Renal
CLDN19	Hipomagnesemia Renal
BSND	Síndrome de Bartter
KCNJ1	Síndrome de Bartter
SLC12A1	Síndrome de Bartter
SLC2A2	Síndrome de Fanconi-Bickel

DOENÇAS ENDÓCRINAS

ALB	Analbuminemia
PROP1	Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários
HESX1	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
CYP11B2	Deficiência de Corticosterona Metiloxidase
MC2R	Deficiência de Glicocorticoide
MRAP	Deficiência de Glicocorticoide
NNT	Deficiência de Glicocorticoide
LPL	Deficiência de Lipase Lipoproteica
TBX19	Deficiência Isolada de ACTH
GCK	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
KCNJ11	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
GLIS3	Diabete Mellitus Neonatal com Hipotireoidismo Congênito
INS	Diabete Mellitus Neonatal
TUBB1	Disgenesia Tireoideana
SLC5A5	Disormonogênese Tireoideana
TPO	Disormonogênese Tireoideana
TG	Disormonogênese Tireoideana
YD	Disormonogênese Tireoideana
DUOX2	Disormonogênese Tireoideana
DUOX1	Disormonogênese Tireoideana
HSD11B2	Excesso Aparente de Mineralocorticoide
KCNJ5	Hiperaldosteronismo Familiar
LDLR	Hipercolesterolemia Familiar
GPIHBP1	Hiperlipidemia
CASR	Hiperparatireoidismo Neonatal Grave
CYP11B1	Hiperplasia Adrenal Congênita
HSD3B2	Hiperplasia Adrenal Congênita
STAR	Hiperplasia Adrenal Lipóide Congênita
APOA5	Hiperlipidemia
ALPL	Hipofosfatase
SLC16A1	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica
ABCC8	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabete Mellitus Neonatal
GATA3	Hipoparatiroidismo, Surdez Neurosensorial e Doença Renal
NR0B1	Hipoplasia Adrenal Congênita
IGSF1	Hipotireoidismo Central
IRS4	Hipotireoidismo Congênito
NKX2-1	Hipotireoidismo Congênito
NKX2-5	Hipotireoidismo Congênito
PAX8	Hipotireoidismo Congênito
THRA	Hipotireoidismo Congênito
TRHR	Hipotireoidismo Congênito
TSHB	Hipotireoidismo Congênito
TSHR	Hipotireoidismo Congênito
TBL1X	Hipotireoidismo Congênito
FOXE1	Hipotireoidismo Tireoideo ou Atireoideo
SOX3	Panhipopituitarismo Ligado ao X
SCNN1A	Pseudoaldosteronismo Tipo 1
SCNN1B	Pseudoaldosteronismo Tipo 1
SCNN1G	Pseudoaldosteronismo Tipo 1
VDR	Raquitismo Dependente de Vitamina D
PHEX	Raquitismo Hipofosfatêmico
CYP27B1	Raquitismo por Deficiência de Hidroxilação da Vitamina D
CYP2R1	Raquitismo por Deficiência de Hidroxilação da Vitamina D
INSR	Síndrome de Donohue
SLC26A4	Síndrome de Pendred
SAMD9	Síndrome MIRAGE

NEOPLASIAS

RB1	Retinoblastoma
------------	----------------

DOENÇAS HEPÁTICAS E GASTROINTESTINAIS

ATP8B1	Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
ABCB11	Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
ABCB4	Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
TJP2	Colestase Intrahepática Familiar Progressiva
TRMU	Insuficiência Hepática Neonatal Transitória
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar
LCT	Deficiência Congênita de Lactase
SI	Deficiência de Sucrase-Isomaltase Congênita
NEUROG3	Diarreia Congênita
SLC26A3	Diarreia Congênita
SLC5A1	Malabsorção de Glicose/Galactose

*Este exame avalia variantes do tipo SNV e INDEL.