

CONDIÇÕES E GENES ANALISADOS 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 |

DOENÇAS PULMONARES

| | |
|----------------|----------------------------|
| CCDC103 | Discinesia Ciliar Primária |
| CCDC39 | Discinesia Ciliar Primária |
| CCDC40 | Discinesia Ciliar Primária |
| DNAAF1 | Discinesia Ciliar Primária |
| DNAAF11 | 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 |
| RSPH4A | Discinesia Ciliar Primária |
| RSPH9 | Discinesia Ciliar Primária |
| CFTR | Fibrose Cística |

DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

| | |
|-----------------|---|
| FGA | Afibrinogenemia 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-Metilacetoacética |
| 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 Sintase-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 Intrínseco |
| PHGDH | Deficiência de Fosfoglicerato Desidrogenase |
| FBP1 | Deficiência de Frutose-1,6-Bifosfatase |
| GALK1 | Deficiência de Galactosquinase |
| 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 Sintase |
| 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 |
| TTPA | 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 |
| DLG | 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 |
| CP51 | 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 Lisinúria |
| SC5D | Latosterolose |
| ARSA | Leucodistrofia Metacromática |
| TPP1 | Lipofuscinose Ceróide 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 |
| FOLR1 | 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-Homocitrulinúria |
| 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 Insípido Nefrogênica Autossômica |
| AVPR2 | Diabete Insípido 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 |
| IYD | Disormonogênese Tireoideana |
| DUOXA2 | Disormonogênese Tireoideana |
| DUOX2 | Disormonogênese Tireoideana |
| HSD11B2 | Excesso Aparente de Mineralocorticoide |
| KCNJ5 | Hiperaldosteronismo Familiar |
| APOB | Hipercolesterolemia Familiar |
| PCSK9 | Hipercolesterolemia 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 | Hipoparatireoidismo, 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 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 Sucrese-Isomaltase Congênita |
| NEUROG3 | Diarreia Congênita |
| SLC26A3 | Diarreia Congênita |
| SLC5A1 | Malabsorção de Glicose/Galactose |

*Este exame avalia variantes do tipo SNV, indel e CNV.