

## DOENÇAS METABÓLICAS

GENE	DOENÇA
ABCC8	Diabetes neonatal, não dependente de insulina
ABCC8	Diabetes mellitus neonatal permanente
ABCC8	Diabetes mellitus, neonatal transitório tipo 2
ABCG5	Sitosterolemia 2
ACADM	Deficiência de desidrogenase de cadeia média de acil-CoA
ACADVL	Deficiência de desidrogenase de cadeia muito longa de acil-CoA
ACAT1	Acidúria metilacetoacética
ACSF3	Acidemia metilmalônica
ADK	Hipermetioninemia devido à deficiência de adenosina quinase
AGA	Aspartilglucosaminúria
AGL	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 3
AGXT	Hiperoxalúria tipo 1
AKR1D1	Defeito de síntese de ácido biliar tipo 2, congênito
ALB	Analbuminemia
ALB	Hipertiroxinemia disalbuminêmica
ALDOB	Intolerância à frutose
ALPL	Hipofosfatasia
ALPL	Odontohipofosfatasia
APOB	Hipercolesterolemia tipo B autossômica dominante
ARG1	Deficiência de arginase
ARSA	Leucodistrofia Metacromática
ARSB	Mucopolissacaridose tipo 6
ASL	Acidúria argininosuccínica
ASS1	Citrulinemia
ATP7B	Doença de Wilson
AUH	Acidúria 3-metilglutacônica tipo 1
AVPR2	Síndrome nefrogênica da antidiurese inapropriada
BCHE	Deficiência de Butirilcolinesterase
BCKDHA	Doença da urina do xarope de bordo tipo 1a
BCKDHB	Doença da urina do xarope de bordo tipo 1b
BLM	Síndrome de Bloom
BTD	Deficiência de biotinidase
CFTR	Fibrose cística
CPS1	Deficiência de carbamoilfosfato sintetase I

GENE	DOENÇA
<i>CPT1A</i>	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 1A
<i>CPT2</i>	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 2, infantil
<i>CYP27B1</i>	Raquitismo, dependente de vitamina D, tipo 1
<i>DBT</i>	Doença de urina de xarope de bordo tipo 2
<i>DDC</i>	Deficiência da Descarboxilase dos L-Aminoácidos Aromáticos
<i>DLD</i>	Doença da urina do xarope de bordo tipo 3
<i>ETFA</i>	Deficiência de múltiplas desidrogenase de acil-CoA
<i>ETFB</i>	Deficiência de múltiplas desidrogenase de acil-CoA
<i>ETFDH</i>	Acidemia glutárica tipo 2C
<i>FAH</i>	Tirosinemia tipo 1
<i>FANCA</i>	Anemia de Fanconi tipo A
<i>FANCB</i>	Anemia de Fanconi tipo B
<i>FANCC</i>	Anemia de Fanconi tipo C
<i>FANCD2</i>	Anemia de Fanconi tipo D2
<i>FANCG</i>	Anemia de Fanconi tipo G
<i>FANCI</i>	Anemia de Fanconi tipo I
<i>FBP1</i>	Deficiência de frutose-1,6-bisfosfatase
<i>G6PC</i>	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1A
<i>G6PD</i>	Anemia Hemolítica Relacionada à Deficiência de G6PD
<i>GAA</i>	Doença de Pompe
<i>GALE</i>	Deficiência de galactose epimerase
<i>GALK1</i>	Deficiência de galactoquinase
<i>GALNS</i>	Mucopolissacaridose tipo 4A
<i>GALT</i>	Galactosemia
<i>GAMT</i>	Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase
<i>GATM</i>	Deficiência de arginina-glicina amidinotransferase
<i>GBA</i>	Doença de Gaucher
<i>GBE1</i>	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 4
<i>GCDH</i>	Acidemia glutárica tipo 1
<i>GCK</i>	Diabetes da maturidade de início no jovem tipo 2
<i>GCK</i>	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 3
<i>GLA</i>	Doença de Fabry
<i>GLUD1</i>	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 6
<i>GRHPR</i>	Hiperoxalúria tipo 2
<i>GSS</i>	Deficiência de glutatona sintetase
<i>GYS2</i>	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 0
<i>HADH</i>	Deficiência de CoA-3-hidroxiacil desidrogenase
<i>HADHA</i>	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa
<i>HADHA</i>	Deficiência de proteína trifuncional
<i>HADHB</i>	Deficiência de proteína trifuncional
<i>HEXA</i>	Doença de Tay-Sachs
<i>HLCS</i>	Deficiência de sintetase de holocarboxilase

GENE	DOENÇA
<i>HMGCL</i>	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase
<i>HMGCS2</i>	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintase 2
<i>HNF1A</i>	Diabetes mellitus, insulina-dependente, tipo 20
<i>HNF4A</i>	Diabetes da maturidade de início no jovem (MODY)
<i>HOGA1</i>	Hiperoxalúria tipo 3
<i>HPD</i>	Tirosinemia tipo 3
<i>HSD11B2</i>	Síndrome de excesso aparente de mineralocorticoide
<i>HSD3B2</i>	Deficiência da 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase
<i>IDS</i>	Mucopolissacaridose tipo 2
<i>IDUA</i>	Mucopolissacaridose tipo 1
<i>INS</i>	Diabetes mellitus tipo 1
<i>IVD</i>	Acidemia isovalérica
<i>KCNJ11</i>	Diabetes mellitus, não dependente de insulina
<i>KCNJ11</i>	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 2
<i>LDLR</i>	Hipercolesterolemia devido ao distúrbio do receptor de LDL autossômico dominante
<i>LIPA</i>	Doença de armazenamento de éster de colesterol
<i>LIPA</i>	Doença de Wilson
<i>LMBRD1</i>	Acidúria metilmalônica tipo CbIF
<i>LPL</i>	Hiperlipoproteinemia tipo 1
<i>MCCC1</i>	Deficiência de CoA-3-metilcrontonil carboxilase 1
<i>MCCC2</i>	Deficiência de CoA-3-metilcrontonil carboxilase 2
<i>MCEE</i>	Acidemia metilmalônica
<i>MCOLN1</i>	Mucopolipidose tipo 4
<i>MEFV</i>	Febre mediterrânea
<i>MLYCD</i>	Deficiência de malonil-CoA descarboxilase
<i>MMAA</i>	Acidemia metilmalônica
<i>MMAB</i>	Acidemia metilmalônica
<i>MMACHC</i>	Acidemia metilmalônica
<i>MMADHC</i>	Acidemia metilmalônica
<i>MPI</i>	Desordem de glicosilação tipo 1B
<i>MTR</i>	Deficiência de metilcobalamina tipo cblG
<i>MTTP</i>	Abetalipoproteinemia
<i>MUT</i>	Acidúria metilmalônica devido à deficiência de metilmalonil-CoA mutase
<i>NAGS</i>	Miopatia devido à deficiência de mioadenilato desaminase
<i>NPC1</i>	Doença de Niemann-Pick tipo C1
<i>NPC2</i>	Doença de Niemann-Pick tipo C2
<i>OTC</i>	Deficiência de ornitina transcarbamoilase
<i>PAH</i>	Fenilcetonúria
<i>PCBD1</i>	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo D
<i>PCCA</i>	Acidemia propiônica
<i>PCCB</i>	Acidemia propiônica
<i>PDX1</i>	Diabetes de início na maturidade do jovem tipo 4
<i>PHGDH</i>	Deficiência de fosfoglicerato desidrogenase
<i>PHKA2</i>	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9A

GENE	DOENÇA
PHKB	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9B
PHKG2	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9C
PMM2	Defeito de glicosilação tipo 1A
PNPO	Deficiência de piridoxamina 5'-fosfato oxidase
PPT1	Lipofuscinose ceróide neuronal tipo 1
PTS	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo A
PYGL	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 6B
PYGM	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 5
QDPR	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo C
SCNN1A	Bronquiectasia
SLC22A5	Deficiência de carnitina
SLC25A13	Deficiência de citrino
SLC25A15	Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinúria)
SLC25A20	Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase
SLC2A9	Hipouricemia renal tipo 2
SLC37A4	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1B
SLC37A4	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1C
SLC46A1	Má absorção de folatos
SMPD1	Doença de Niemann-Pick tipo A / B
TAT	Tirosinemia tipo 2
TCN2	Deficiência de transcobalamina II
TSFM	Deficiência de fosforilação oxidativa combinada tipo 3

## DOENÇAS CARDIOLÓGICAS E PULMONARES

GENE	DOENÇA
ABCC9	Cardiomiopatia dilatada
CACNA1C	Síndrome de Brugada tipo 3
CACNA1C	Síndrome do QT longo tipo 8
CALM1	Taquicardia ventricular, catecolaminérgico polimórfico tipo 4
CALM2	Síndrome do QT longo tipo 15
CASQ2	Taquicardia ventricular, catecolaminérgico polimórfico tipo 2
DSP	Cardiomiopatia dilatada com cabelos lanosos e queratodermia
DSP	Cardiomiopatia dilatada com cabelo lanoso, queratodermia e agenesia dentária
DSP	Cardiomiopatia arritmogênica ventricular direita tipo 8
FBN1	Síndrome de Marfan
FBN1	Síndrome de MASS
FKTN	Cardiomiopatia dilatada tipo 1X
GLA	Doença de Fabry
KCNH2	Síndrome do QT curto tipo 1
KCNH2	Síndrome do QT longo tipo 2
KCNJ5	Síndrome do QT longo tipo 13
KCNQ1	Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen tipo 1

GENE	DOENÇA
KCNQ1	Síndrome do QT longo tipo 1
KCNQ1	Síndrome do QT curto tipo 2
LAMP2	Doença de Danon
NKX2-6	Tronco arterioso persistente
NKX2-6	Malformações cardíacas conotrunciais
SCN5A	Fibrilação atrial tipo 10
SCN5A	Síndrome de Brugada tipo 1
SCN5A	Cardiomiopatia dilatada tipo 1E
SCN5A	Bloqueio cardíaco, progressivo, familiar, tipo 1A
SCN5A	Síndrome do QT longo tipo 3
SCN5A	Síndrome da doença do nó sinusal, tipo 1
SCN5A	Síndrome de morte súbita infantil, suscetibilidade a
SCN5A	Fibrilação ventricular, paroxística familiar tipo 1
TAZ	Síndrome de Barth
TGFB3	Cardiomiopatia arritmogênica ventricular direita tipo 1

### DOENÇAS OFTALMOLÓGICAS

GENE	DOENÇA
ADGRV1 (GPR98)	Síndrome de Usher tipo 2C
ALMS1	Síndrome de Alstrom
CDH23	Síndrome de Usher tipo 1D
CIB2	Síndrome de Usher tipo 1J
CLRN1	Síndrome de Usher tipo 3A
CLRN1	Retinite pigmentosa tipo 61, autossômica recessiva
CNGA3	Achromatopsia tipo 2
CNGB3	Doença de Stargardt tipo 1
CNGB3	Acromatopsia tipo 3
COL11A1	Síndrome de Stickler tipo 2
COL2A1	Síndrome de Stickler tipo 1
COL2A1	Síndrome de Stickler tipo 1, ocular não sindrômica
COL9A1	Síndrome de Stickler, autossômica recessiva
CYP1B1	Glaucoma primário tipo 3A
CYP1B1	Anomalia de Peters
EYA1	Anomalia de Peters
FBN1	Ectopia lentis, familiar
FBN1	Síndrome de Weill-Marchesani, tipo dominante 2
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 4
NF1	Neurofibromatose tipo 1
NF2	Neurofibromatose tipo 2
OAT	Atrofia girata da coróide e retina

GENE	DOENÇA
<i>PCDH15</i>	Síndrome de Usher tipo 1D / F
<i>RB1</i>	Retinoblastoma hereditário
<i>RPE65</i>	Amaurose Congênita de Leber e Retinose Pigmenta
<i>USH1G</i>	Síndrome de Usher tipo 1G
<i>USH2A</i>	Retinite pigmentosa tipo 39

## DOENÇAS NEUROLÓGICAS

GENE	DOENÇA
<i>ABCD1</i>	Adrenoleucodistrofia / Adrenomieloneuropatia
<i>ADGRV1 (GPR98)</i>	Convulsões febris, familiares, tipo 4
<i>ALDH7A1</i>	Epilepsia Piridoxina dependente
<i>ASPA</i>	Doença de Canavan
<i>ATP7A</i>	Síndrome do corno occipital
<i>CACNA1S</i>	Paralisia periódica hipocalêmica tipo 1
<i>CACNA1S</i>	Hipertermia maligna tipo 5
<i>CACNA1S</i>	Paralisia periódica tireotóxica tipo 1
<i>CYP27A1</i>	Xantomatose cerebrotendinosa
<i>DOCK8</i>	Retardo mental, autossômico dominante tipo 2
<i>DMD</i>	Distrofia Muscular de Duchenne
<i>ETHE1</i>	Encefalopatia etilmalônica
<i>FKTN</i>	Distrofia muscular congênita de Fukuyama
<i>FKTN</i>	Distrofia muscular da cintura-membro, autossômica recessiva tipo 2M
<i>FKTN</i>	Síndrome de Walker-Warburg
<i>FOLR1</i>	Neurodegeneração devido à deficiência de transporte de folato cerebral
<i>GAA</i>	Doença de Pompe
<i>GBA</i>	Suscetibilidade a Doença de Parkinson de início tardio
<i>GCH1</i>	Hiperfenilalaninemia com deficiência de BH4
<i>GCH1</i>	Distonia responsiva a DOPA, com ou sem hiperfenilalaninemia
<i>HSD17B10</i>	Retardo mental, tipo 17 ligado ao X
<i>IKBKAP</i>	Disautonomia familiar
<i>KCNJ10</i>	Síndrome de SESAME
<i>KCNQ2</i>	Convulsões neonatais benignas, tipo 1
<i>KCNQ2</i>	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 7
<i>LAMA2</i>	Distrofia muscular tipo 1A
<i>LAMP2</i>	Doença de Danon
<i>LRPPRC</i>	Síndrome de Leigh, tipo franco-canadense
<i>MAT1A</i>	Deficiência de metionina adenosiltransferase, autossômica recessiva
<i>NDUFS6</i>	Deficiência do complexo mitocondrial I
<i>NKX2-1</i>	Coréia, benigna hereditária
<i>NPC1</i>	Doença de Niemann-Pick tipo C1
<i>PLAU</i>	Suscetibilidade à Doença de Alzheimer de início tardio
<i>PRRT2</i>	DYT10
<i>PRRT2</i>	Convulsão, infantil familiar benigna tipo 2
<i>PRRT2</i>	Convulsões infantis familiares com coreoatetose paroxística

GENE	DOENÇA
<i>RYR1</i>	Doença do núcleo central
<i>RYR1</i>	Síndrome de King-Denborough
<i>RYR1</i>	Miopatia multicore com oftalmoplegia externa
<i>SACS</i>	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay
<i>SCN2A</i>	Síndrome de Dravet
<i>SCN2A</i>	Convulsões, infantil familiar benigna, 3
<i>SCN2A</i>	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 11
<i>SCN8A</i>	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 13
<i>SLC12A6</i>	Agenesia do corpo caloso com neuropatia periférica
<i>SLC17A5</i>	Doença de Salla
<i>SLC19A3</i>	Encefalopatia responsiva à tiamina
<i>SLC2A1</i>	Distonia tipo 9
<i>SLC2A1</i>	Síndrome de deficiência de GLUT1 tipo 2, início na infância
<i>SLC2A1</i>	Síndrome de deficiência de GLUT1 tipo 1, grave de início precoce
<i>SLC2A1</i>	Discinesia paroxística induzida por exercício com epilepsia e/ ou anemia hemolítica
<i>SMN1</i>	Atrofia muscular espinhal
<i>SMN2</i>	Atrofia muscular espinhal
<i>SNAI2</i>	Síndrome de Waardenburg tipo 2D
<i>SPG11</i>	SPG11
<i>SPR</i>	Distonia, responsiva a DOPA, autossômica recessiva
<i>TBC1D24</i>	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 16
<i>TBC1D24</i>	Epilepsia mioclônica infantil familiar
<i>TH</i>	Síndrome de Segawa, autossômica recessiva
<i>TSC1</i>	Esclerose tuberosa
<i>TSC2</i>	Esclerose tuberosa
<i>TTPA</i>	Deficiência familiar de vitamina E

### DISTÚRBO DO DESENVOLVIMENTO SEXUAL

GENE	DOENÇA
<i>SRY</i>	Distúrbio do desenvolvimento sexual

### DOENÇAS DO OUVIDO, NARIZ E GARGANTA

GENE	DOENÇA
<i>ACTG1</i>	Surdez, autossômica dominante, tipo 20
<i>CCDC39</i>	Discinesia ciliar primária tipo 14
<i>CCDC40</i>	Discinesia ciliar primária tipo 15
<i>CCDC65</i>	Discinesia ciliar primária tipo 27
<i>CCNO</i>	Discinesia ciliar primária tipo 29
<i>CDH23</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 12
<i>CFAP298 (C21ORF59)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 26
<i>CIB2</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 48

## DOENÇAS DO OUVIDO, NARIZ E GARGANTA

GENE	DOENÇA
<i>CLDN14</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 29
<i>COL11A1</i>	Síndrome de Marshall
<i>COL4A3</i>	Síndrome de Alport, autossômica recessiva
<i>COL4A4</i>	Síndrome de Alport, autossômica recessiva
<i>COL4A5</i>	Síndrome de Alport, ligada ao X
<i>DNAAF1</i>	Discinesia ciliar primária tipo 13
<i>DNAAF4 (DYX1C1)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 25
<i>DNAAF5 (HEATR2)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 18
<i>DNAH11</i>	Discinesia ciliar primária tipo 7
<i>DNAH5</i>	Discinesia ciliar primária tipo 3
<i>DNAI1</i>	Discinesia ciliar primária tipo 1
<i>DNAJB13</i>	Discinesia ciliar primária tipo 34
<i>DRC1</i>	Discinesia ciliar primária tipo 21
<i>ESRRB</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 35
<i>FGF3</i>	Surdez congênita com agenesia do ouvido interno, microtia e microdontia
<i>GAS8</i>	Discinesia ciliar primária tipo 33
<i>GIPC3</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 15
<i>GJB2</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 1A
<i>GJB2</i>	Surdez com ceratopaquidermia e constrictões dos dedos das mãos e dos pés
<i>GJB2</i>	Síndrome de Ceratite-Ictiose-Surdez
<i>GJB2</i>	Ceratodermia palmoplantar com surdez
<i>GJB6</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 1B
<i>GJB6</i>	Surdez autossômica dominante, tipo 3B
<i>ILDR1</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 42
<i>KCNQ4</i>	Surdez autossômica dominante, tipo 2A
<i>LOXHD1</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 77
<i>LRR6</i>	Discinesia ciliar primária tipo 19
<i>LRTOMT</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 63
<i>MARVELD2</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 49
<i>MCIDAS</i>	Discinesia ciliar primária tipo 42
<i>MYH9</i>	Surdez autossômica dominante, tipo 17
<i>MYO15A</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 3
<i>MYO6</i>	Surdez autossômica dominante, tipo 22
<i>MYO7A</i>	Surdez autossômica dominante, tipo 11
<i>ODAD1 (CCDC114)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 20
<i>ODAD2 (ARMC4)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 23
<i>ODAD3 (CCDC151)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 30
<i>ODAD4 (TTC25)</i>	Discinesia ciliar primária tipo 35
<i>OTOF</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 9
<i>OTOG</i>	Surdez autossômica recessiva 18B
<i>OTOGL (FLJ90579)</i>	Surdez autossômica recessiva 84B
<i>PCDH15</i>	Surdez, tipo autossômico recessivo 23
<i>PJVK (DFNB59)</i>	Surdez, tipo autossômico recessivo 59



GENE	DOENÇA
<i>POU3F4</i>	Surdez, tipo 2 ligada ao X
<i>PTPRQ (DFNB84)</i>	Surdez autossômica recessiva tipo 84
<i>RSPH1</i>	Discinesia ciliar primária tipo 24
<i>RSPH3</i>	Discinesia ciliar primária tipo 32
<i>RSPH4A</i>	Discinesia ciliar primária tipo 11
<i>RSPH9</i>	Discinesia ciliar primária tipo 12
<i>S1PR2</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 68
<i>SIX1</i>	Surdez, autossômica dominante, tipo 23
<i>SLITRK6</i>	Surdez e miopia
<i>SMPX</i>	Surdez, tipo 4 ligada ao X
<i>SPAG1</i>	Discinesia ciliar primária tipo 28
<i>TBC1D24</i>	Surdez, autossômica dominante, tipo 65
<i>TBC1D24</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 86
<i>TECTA</i>	Surdez, autossômica dominante, tipo 12
<i>TMC1</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 7
<i>TMC1</i>	Surdez, autossômica dominante, tipo 36
<i>TMIE</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 6
<i>TMPRSS3</i>	Surdez, autossômica recessiva, tipo 8/10
<i>TRIOBP</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 28
<i>TRMU</i>	Modificador mitocondrial de surdez
<i>USH1C</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 18
<i>WHRN (DFNB31)</i>	Surdez autossômica recessiva, tipo 31
<i>ZMYND10</i>	Discinesia ciliar primária tipo 22

## DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E MALFORMAÇÕES

GENE	DOENÇA
<i>ACTG1</i>	Síndrome de Baraitser-Winter tipo 2
<i>ADK</i>	Hipermetioninemia devido à deficiência de adenosina quinase
<i>COL2A1</i>	Acondrogênese tipo 2
<i>COL2A1</i>	Displasia epifisária, múltipla, com miopia e surdez
<i>COL2A1</i>	Displasia de Kniest
<i>COL2A1</i>	Displasia otocondilomegalepifisária
<i>COL2A1</i>	Displasia esquelética platispondilíaca, tipo Torrance
<i>COL2A1</i>	Displasia espôndilo-epifisária congênita - SED congênita
<i>COL2A1</i>	Displasia espôndilo-epimetáfisária tipo Strudwick (SMED)
<i>COL2A1</i>	Displasia espondiloperiférica
<i>DHCR7</i>	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
<i>EDN3</i>	Síndrome de hipoventilação central congênita
<i>EDN3</i>	Doença de Hirschsprung
<i>ERCC6</i>	Síndrome cérebro-óculo-fácio-esquelética tipo 1
<i>ERCC6</i>	Síndrome de De Sanctis-Cacchione
<i>ERCC6</i>	Síndrome de Cockayne tipo B
<i>EYA1</i>	Síndrome otofaciocervical

GENE	DOENÇA
<i>FBN1</i>	Displasia acrômica
<i>FBN1</i>	Displasia Geleofísica tipo 2
<i>FBN1</i>	Síndrome da lipodistrofia de Marfan
<i>FBN1</i>	Síndrome de Marfan
<i>FBN1</i>	Síndrome de MASS
<i>FBN1</i>	Síndrome de pele rígida
<i>FBN1</i>	Síndrome de Weill-Marchesani, tipo dominante 2
<i>GPSM2</i>	Síndrome de Chudley-McCullough
<i>JAG1</i>	Síndrome de Alagille tipo 1
<i>NOTCH2</i>	Síndrome de Alagille tipo 2
<i>POLR1D</i>	Síndrome de Treacher Collins tipo 2
<i>POU1F1</i>	Deficiência de hormônio hipofisário tipo 1
<i>PROP1</i>	Deficiência de hormônio hipofisário tipo 2
<i>PTPN11</i>	Síndrome de Noonan tipo 1
<i>RAB23</i>	Síndrome de Carpenter
<i>RET</i>	Síndrome da hipoventilação central congênita
<i>RET</i>	Doença de Hirschsprung
<i>RIT1</i>	Síndrome de Noonan tipo 8
<i>SMAD4</i>	Síndrome de Myhre
<i>TBC1D24</i>	Síndrome DOOR
<i>TCOF1</i>	Síndrome de Treacher Collins tipo 1

## DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

GENE	DOENÇA
<i>ANK1</i>	Esferocitose tipo 1
<i>CBLIF (GIF)</i>	Deficiência de fator intrínseco
<i>CYBA</i>	Doença granulomatosa, crônica, autossômica recessiva, citocromo b negativo
<i>CYBB</i>	Doença granulomatosa, crônica, ligada ao X
<i>ELANE</i>	Neutropenia, tipo 1 congênito grave
<i>EPB42</i>	Esferocitose tipo 5
<i>F10</i>	Deficiência do Fator X
<i>F11</i>	Deficiência do Fator XI
<i>F13A1</i>	Deficiência do Fator XIII A
<i>F13B</i>	Deficiência do Fator XIII B
<i>F2</i>	Deficiência do Fator II
<i>F5</i>	Deficiência do Fator V
<i>F7</i>	Deficiência do Fator VII
<i>F8</i>	Hemofilia A
<i>F9</i>	Hemofilia B
<i>G6PD</i>	Anemia hemolítica devido à deficiência de G6PD
<i>G6PD</i>	Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase
<i>GATA1</i>	Anemia ligada ao X
<i>GATA1</i>	Trombocitopenia com beta talassemia ligada ao X

GENE	DOENÇA
GATA1	Trombocitopenia ligada ao X
GGCX	Desordem semelhante a pseudoxantoma elástico com deficiência de múltiplos fatores de coagulação
GP6	Doença hemorrágica tipo 11
HAX1	Neutropenia, congênita grave, tipo 3
HAX1	Deficiência combinada de fatores de coagulação dependentes de vitamina K, tipo 1
HBB	Anemia falciforme
ITGA2B	Trombocitopenia neonatal aloimune
ITGB3	Trombocitopenia neonatal aloimune
ITK	Síndrome linfoproliferativa tipo 1
JAK3	SCID, autossômico recessivo
MPL	Trombocitopenia amegacariocítica congênita
P2RY12	Doença hemorrágica, tipo 8
PLAU	Doença plaquetária do Quebec
RPL11	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 7
RPL5	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 6
RPS19	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 1
RPS24	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 3
RPS26	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 10
RPS29	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 13
SLC19A2	Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina

### DOENÇAS VASCULARES

GENE	DOENÇA
CBS	Homocistinúria devido à deficiência de cistationina beta-sintase
ELN	Estenose aórtica supravalvar
GLA	Doença de Fabry
GP1BB	Síndrome de Bernard Soulier tipo B
GP9	Síndrome de Bernard Soulier tipo C
MTRR	Anemia megaloblástica-homocistinúria, tipo cbl E
PROC	Deficiência de proteína C, autossômica dominante
PROS1	Deficiência de proteína S, autossômica dominante

### DOENÇAS ÓSSEAS, CUTÂNEAS E IMUNOLÓGICAS

GENE	DOENÇA
ADA	Imunodeficiências primárias
ADA	Imunodeficiência combinada grave devido à deficiência de ADA
AIRE	Poliendocrinopatia auto-imune tipo 1
AK2	Disgenesia reticular
BTK	Agamaglobulinemia ligada ao X
CARD11	Imunodeficiência tipo 11
CARD11	Expansão de células B com anergia de NFKB e de células T

GENE	DOENÇA
<i>CD3D</i>	Imunodeficiência tipo 19
<i>CD3E</i>	Imunodeficiência tipo 18
<i>CD40LG</i>	Síndrome da hiper-IgM ligada ao X
<i>COL11A1</i>	Fibrocondrogênese tipo 1
<i>COL1A1</i>	Osteogênese imperfeita
<i>COL1A2</i>	Osteogênese imperfeita
<i>COL1A2</i>	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7A
<i>COL2A1</i>	Acondrogênese tipo 2
<i>COL2A1</i>	Necrose avascular da epífise da cabeça do fêmur
<i>COL2A1</i>	Displasia checa
<i>COL2A1</i>	Doença de Legg-Calve-Perthes
<i>COL3A1</i>	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 3
<i>COL3A1</i>	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4
<i>CORO1A</i>	Imunodeficiência tipo 8
<i>CYBA</i>	Doença granulomatosa crônica
<i>CYP27B1</i>	Raquitismo, dependente de vitamina D, tipo 1
<i>DCLRE1C</i>	Síndrome de Omenn
<i>DCLRE1C</i>	Imunodeficiência combinada grave, tipo Athabaskan
<i>DNMT3B</i>	Síndrome de anomalias de instabilidade-facial Imunodeficiência-centromérica
<i>DOCK8</i>	Síndrome de HiperIgE
<i>DSP</i>	Epidermólise bolhosa acantolítica letal
<i>DSP</i>	Ceratodermia palmoplantar, tipo 2
<i>DSP</i>	Síndrome fragilidade cutânea cabelo lanoso
<i>ELN</i>	Cutis laxa, autossômica dominante
<i>ERCC6</i>	Xerodermia pigmentosa
<i>FBN1</i>	Síndrome de pele rígida
<i>FGFR3</i>	Acondroplasia
<i>FGFR3</i>	Síndrome de Crouzon - acantose nigricans
<i>FGFR3</i>	Hipocondroplasia
<i>GATA2</i>	Síndrome de Emberger
<i>GATA2</i>	Imunodeficiência tipo 21
<i>GGCX</i>	Doença semelhante ao pseudoxantoma elástico com deficiência de múltiplos fatores de coagulação
<i>GJB6</i>	Displasia ectodérmica hidrótica
<i>IL2RA</i>	Deficiência do receptor de interleucina 2
<i>IL2RG</i>	Imunodeficiência combinada, ligada ao X, moderada
<i>IL7R</i>	Imunodeficiência combinada grave, células T negativas, células B / células natural killer positivas
<i>NF1</i>	Neurofibromatose tipo 1
<i>NFKB2</i>	Imunodeficiência comum variável , tipo 10
<i>NLRP3</i>	Síndrome de Muckle-Wells
<i>PAX3</i>	Síndrome de Waardenburg tipo 1
<i>PIK3CD</i>	Imunodeficiência tipo 14
<i>PTPRC</i>	Imunodeficiência combinada grave, células T negativas, células B / células natural killer positivas
<i>RAG1</i>	Imunodeficiência combinada grave, células B negativas
<i>RAG2</i>	Defeitos imunes celulares e humorais com granulomas

GENE	DOENÇA
RAG2	Imunodeficiência combinada, células B negativas, células T negativas, células NK positivas
SLC26A2	Displasia Diastrófica
SLC26A2	Acondrogênese tipo 1B
SLC39A4	Acrodermatite enteropática
SNAI2	Piebaldismo
SOX10	Síndrome de Waardenburg tipo 2E
SOX10	Síndrome de Waardenburg tipo 4C
STAT3	Síndrome de Hiper-IgE
TCIRG1	Osteopetrose autossômica recessiva, tipo 1
THRA	Hipotireoidismo congênito, tipo 6
TPO	Disormonogênese tireoidiana tipo 2A
TRHR	Hipotireoidismo relacionado ao TRHR
UNC13D	Linfocitose hemofagocítica, tipo 3
ZAP70	Defeito seletivo de células T

### ONCOGENÉTICA

GENE	DOENÇA
AIP	Adenoma hipofisário
APC	Doença desmóide, hereditária
APC	Polipose adenomatosa familiar
BMPR1A	Síndrome de polipose juvenil
BMPR1A	Síndrome de polipose, hereditária mista tipo 2
MAX	Feocromocitoma tipo 9
MITF	Melanoma, maligno cutâneo
PTEN	Síndrome de Cowden tipo 1
PTPN11	Leucemia mielomonocítica juvenil
RET	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A
RET	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B
SDHB	Paragangliomas tipo 4
SDHB	Feocromocitoma tipo 2
SMAD4	Síndrome de polipose juvenil
SMAD4	Polipose juvenil / síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditária
STK11	Síndrome de Peutz-Jeghers
TP53	Síndrome de Li-Fraumeni tipo 1
VHL	Síndrome de von Hippel-Lindau

### DOENÇAS HEPÁTICAS, RENAI E ENDOCRINOLÓGICAS

GENE	DOENÇA
AQP2	Diabetes insípido nefrogênico
ATP6V1B1	Acidose tubular renal com surdez
BSND	Síndrome de Bartter tipo 4a

GENE	DOENÇA
CASR	Hiperparatireoidismo neonatal grave
CASR	Hipocalcemia autossômica dominante com síndrome de Bartter
CASR	Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo 1
CDC73	Hiperparatireoidismo tipo 1, familiar
CDC73	Hiperparatireoidismo tipo 2, familiar
CTNS	Cistinose nefropática
DUOX2	Disormonogênese tireoidiana tipo 6
DUOXA2	Disormonogênese tireoidiana tipo 5
GH1	Deficiência de hormônio do crescimento
HSD3B7	Defeito de síntese de ácido biliar, congênito, 1
IGSF1	Hipotireoidismo central
IYD	Disormonogênese Tireoidiana tipo 4
KCNJ5	Hiperaldosteronismo tipo 3
LHX3	Deficiências combinadas de hormônios hipofisários, tipo 3
MEN1	Neoplasia endócrina múltipla tipo 1
MKS1	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 13
MKS1	Síndrome de Meckel tipo 1
MYH9	Síndrome de Epstein
NPHS1	Síndrome nefrótica tipo finlandês
NPHS1	Síndrome nefrótica tipo 2
NPHS2	Síndrome nefrótica
PAX8	Hipotireoidismo congênito, tipo 2
PKHD1	Doença renal policística e doença hepática
PKHD1	Doença renal policística, tipo 1, autossômica recessiva
SCNN1A	Pseudo-hipoaldosteronismo, tipo 1
SCNN1B	Pseudo-hipoaldosteronismo, tipo 1
SCNN1B	Síndrome de Liddle
SLC12A3	Síndrome de Gitelman
SLC12A3	Síndrome de Bartter
SLC26A4	Síndrome de Pendred
SLC2A9	Hipouricemia renal tipo 2
SLC4A1	Ovalocitose
SLC5A5	Disormonogênese tireoidiana tipo 1
SLC7A7	Lisinúria com Intolerância às Proteínas
STAR	Hiperplasia adrenal congênita lipóide
TBX19	Deficiência de hormônio adrenocorticotrópico
TG	Dishormonogênese tireoidiana tipo 3
TSHB	Hipotireoidismo congênito, tipo 4
TSHR	Hipotireoidismo congênito, tipo 1
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar, tipo 1
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar, tipo 2
WT1	Tumor de Wilms tipo 1, familiar

# LabKosop

## Laboratório de Exames & Coleta Móvel

Soluções para todas as fases da sua vida.  
40 anos sendo referência em medicina diagnóstica, também na sua casa!



# Kosop Bebê