

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Doenças	Genes
Síndrome Acalasia-Addisonismo-Alacrimia	AAAS
Disfunção do Metabolismo de Surfactante Pulmonar Tipo 3	ABCA3
Distúrbios Colestáticos Associados ao Gene ABCB11	ABCB11
Pseudoxantoma Elasticum, Autossômico Recessivo	ABCC6
Calcificação Arterial Generalizada da Infância	ABCC6
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica 1	ABCC8
Adrenoleucodistrofia Ligada ao X (X-ADL)	ABCD1
Deficiência do Complexo I Mitocondrial	ACAD9
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média	ACADM
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa	ACADVL
Acidúria Alfa-Metil Acetoacética	ACAT1
Condições Associadas ao Gene ACOX1	ACOX1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	ADA
Síndrome de Ehlers-Danlos Tipo Dermatospraxis	ADAMTS2
Síndrome Aicardi-Goutieres	ADAR
Polimicrogiria	ADGRG1
Aspartil-glucosaminúria	AGA
Glicogenose 3 (Forbes)	AGL
Condrodisplasia Punctata Rizomélica	AGPS
Hiperoxalúria Primária I	AGXT
Síndrome de Joubert	AHI1
Síndrome Poliendócrina Autoimune com ou sem Displasia Metafisária Reversível	AIRE
Síndrome de Sjogren-Larsson	ALDH3A2
Epilepsia Piridoxina-Responsiva	ALDH7A1
Intolerância a Fructose	ALDOB
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) IC	ALG6

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Síndrome de Alstrom	ALMS1
Hipofosfatasia	ALPL
Encefalopatia Glicínica	AMT
Ataxia Espinocerebelar Autossômica Recessiva Tipo 10 (SCAR10)	ANO10
Distúrbio do Desenvolvimento Neurológico, Enteropatia, Surdez, Neuropatia Periférica, Ictiose e Queratoderma	AP1S1
Síndrome Hermansky-Pudlak	AP3B1
Diabetes Insipidus Nefrogênico	AQP2
Síndrome de Insensibilidade a Andrógenos	AR
Argininemia	ARG1
Leucodistrofia Metacromática	ARSA
Mucopolissacaridose	ARSB
Alterações neurológicas associadas ao gene ARX	ARX
Acidúria Argininosuccínica	ASL
Deficiência de Asparagina Sintetase	ASNS
Doença de Canavan	ASPA
Citrulinemia	ASS1
Ataxia-Telangiectasia	ATM
Condições Associadas ao Gene ATP13A2	ATP13A2
Acidose Tubular Renal Distal e Surdez Neurosensorial Progressiva	ATP6V1B1
Condições Associadas ao Gene ATP7A	ATP7A
Doença de Wilson	ATP7B
Distúrbio do Desenvolvimento Neurológico com ou sem Alfa Talassemia e Face Hipotônica	ATRX
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS1
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS10
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS12
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS2
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS4

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS7
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)	BBS9
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHA
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHB
Deficiência de Complexo III Mitocondrial 1	BCS1L
Síndrome de Bloom	BLM
Síndrome de Bartter	BSND
Deficiência de Biotinidase	BTD
Displasias Esqueléticas Associadas ao Gene CANT1	CANT1
Distrofia Muscular de Cinturas	CAPN3
Homocistinúria	CBS
Síndrome de Joubert	CC2D2A
Hidrocefalia Congênita Tipo 1	CCDC88C
Síndrome de Usher	CDH23
Surdez	CDH23
Condições associadas ao gene CEP290	CEP290
Retinose Pigmentar	CERKL
Fibrose Cística	CFTR
Miastenia Congênita	CHAT
Coroideremia	CHM
Síndrome Miastênica Congênita 4A/4B/4C	CHRNE
Síndrome do Linfócito Desnudo (MHC II)	CIITA
Miotonia Congênita	CLCN1
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CLN3
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CLN5
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CLN6
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CLN8
Síndrome de Usher	CLRN1
Acromatopsia	CNGA3

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Acromatopsia	CNGB3
Síndrome de Steel	COL27A1
Síndrome de Alport	COL4A3
Síndrome de Alport	COL4A4
Síndrome de Alport	COL4A5
Epidermólise Bolhosa Distrófica	COL7A1
Miastenia Congênita	COLQ
Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase I	CPS1
Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase I	CPT1A
Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II	CPT2
Condições Autossômicas Recessivas Associadas ao Gene CRB1	CRB1
Distrofias Musculares Distroglicanopatias Associadas ao Gene CRPPA	CRPPA
Cistinose Nefropática	CTNS
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CTSD
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	CTSF
Picnodisostose	CTSK
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBA
Distúrbios Imunológicos Associados ao Gene CYBB	CYBB
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP11B1
Deficiência de Corticosterona Metiloxidase	CYP11B2
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP17A1
Deficiência de Aromatase	CYP19A1
Disgenesia de Segmento Anterior	CYP1B1
Xantomatose Cérebro-tendínea	CYP27A1
Raquitismo por Deficiência da Hidroxilação da Vitamina D Tipo 1A	CYP27B1
Doença do Xarope de Bordo	DBT
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) e Sensibilidade à Radiação	DCLRE1C
Deficiência de L-Amino Ácido Aromático Descarboxilase	DDC
Síndrome Smith-Lemli-Opitz	DHCR7

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Retinose Pigmentar	DHDDS
Disqueratose Congênita	DKC1
Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase	DLD
Distrofinopatia	DMD
Discinesia Ciliar Primária	DNAH5
Discinesia Ciliar Primária	DNAI1
Discinesia Ciliar Primária	DNAI2
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	DNAJC5
Miastenia Congênita	DOK7
Síndrome das Costelas Torácicas Curtas Tipo 3	DYNC2H1
Distrofia Muscular de Cinturas	DYSF
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica	EDA
Displasia Ectodérmica	EDAR
Leucoencefalopatia e Substância Branca Esvanescente	EIF2B5
Disautonomia Familiar - Neuropatia Sensitiva e Autonômica Hereditária (HSAN) 3	ELP1
Distrofia Muscular Emery-Dreifuss	EMD
Condições associadas ao gene ERCC2	ERCC2
Síndrome de Cockayne B	ERCC6
Síndrome de Cockayne A	ERCC8
Condições Associadas ao Gene ESCO2	ESCO2
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFA
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFB
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFDH
Encefalopatia Etimalônica	ETHE1
Síndrome Ellis-van Creveld	EVC
Síndrome Ellis-van Creveld	EVC2
Hipoplásia Ponto-cerebelar	EXOSC3
Retinose Pigmentar	EYS

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Deficiência de Fator XI	F11
Hemofilia A	F8
Hemofilia B	F9
Tirosinemia I	FAH
Retinose Pigmentar	FAM161A
Anemia de Fanconi A	FANCA
Anemia de Fanconi C	FANCC
Anemia de Fanconi	FANCG
Deficiência de Fumarase	FH
Distrofia Muscular Congênita e Anomalias Cerebrais e Oculares	FKRP
Distrofia Muscular Congênita e Anomalias Cerebrais e Oculares	FKTN
Trimetilaminúria	FMO3
Glicogenose 1A (Von Gierke)	G6PC1
Glicogenose 2 (Pompe)	GAA
Doença de Krabbe	GALC
Galactosemia	GALE
Deficiência de Galactoquinase (Galactosemia)	GALK1
Calcinose Tumoral Hiperfosfatêmica	GALNT3
Galactosemia	GALT
Deficiência Cerebral de Creatina	GAMT
Doença de Gaucher	GBA1
Doença de Depósito de Glicogênio IV (GSD4) (Doença de Andersen)	GBE1
Acidemia Glutárica I	GCDH
Encefalopatia Mitocondrial	GCSH
Displasias Esqueléticas Associadas ao Gene GDF5	GDF5
Deficiência Combinada de Fosforilação Oxidativa	GFM1
Miastenia Congênita	GFPT1
Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)	GJB1
Surdez	GJB2

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Surdez	<i>GJB6</i>
Síndrome de Clouston	<i>GJB6</i>
Doença de Fabry	<i>GLA</i>
Condições associadas ao gene GLB1	<i>GLB1</i>
Encefalopatia Glicínica	<i>GLDC</i>
Síndrome de Artogripose Associada ao GLE1	<i>GLE1</i>
Miopatia de Nonaka	<i>GNE</i>
Condrodisplasia Punctata Rizomélica	<i>GNPAT</i>
Mucolipidose II, III alfa/beta	<i>GNPTAB</i>
Mucolipidose IIIC	<i>GNPTG</i>
Mucopolissacaridose	<i>GNS</i>
Geroderma Osteodisplásica	<i>GORAB</i>
Síndrome Bernard-Soulier	<i>GP1BA</i>
Síndrome Bernard-Soulier	<i>GP9</i>
Hiperoxalúria Primária II	<i>GRHPR</i>
Síndrome Fraser 3	<i>GRIP1</i>
Lipofuscinose Ceróide (CLN)	<i>GRN</i>
Distrofias Retinianas Associadas ao Gene GUCY2D	<i>GUCY2D</i>
Condições Associadas ao Gene HADH	<i>HADH</i>
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	<i>HADHA</i>
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	<i>HADHB</i>
Neutropenia Congênita	<i>HAX1</i>
Anemia Falciforme e Talassemia	<i>HBB</i>
Leucoencefalopatia Megalencefálica e Cistos Subcorticais	<i>HEPACAM</i>
Doença de Tay-Sachs	<i>HEXA</i>
Doença de Sandhoff	<i>HEXB</i>
Alcaptonúria	<i>HGD</i>
Mucopolissacaridose	<i>HGSNAT</i>
Hemocromatose	<i>HJV</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Deficiência de Holocarboxilase Sintetase	<i>HLCS</i>
Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase	<i>HMGCL</i>
Hiperoxalúria Primária III	<i>HOGA1</i>
Síndrome Lesch-Nyhan	<i>HPRT1</i>
Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	<i>HPS1</i>
Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	<i>HPS3</i>
Síndrome Hermansky-Pudlak	<i>HPS4</i>
Síndrome Hermansky-Pudlak	<i>HPS5</i>
Síndrome Hermansky-Pudlak	<i>HPS6</i>
Deficiência de 17-Beta Hidroxiesteróide Desidrogenase III	<i>HSD17B3</i>
Síndrome de Perrault 1	<i>HSD17B4</i>
Hiperplasia Adrenal Congênita	<i>HSD3B2</i>
Mucopolissacaridose	<i>HYAL1</i>
Síndrome Hidroletalo 1	<i>HYLS1</i>
Mucopolissacaridose	<i>IDS</i>
Mucopolissacaridose	<i>IDUA</i>
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	<i>IL2RG</i>
Acidemia Isovalérica	<i>IVD</i>
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica 2	<i>KCNJ11</i>
Epilepsia Mioclônica Progressiva e Inclusões Intracelulares	<i>KCTD7</i>
Condições associadas ao gene L1CAM	<i>L1CAM</i>
Distrofia Muscular Congênita Merosina-Deficiente 1A	<i>LAMA2</i>
Epidermólise Bolhosa Juncional 2A/2B/2C	<i>LAMA3</i>
Epidermólise Bolhosa Juncional 1A/1B	<i>LAMB3</i>
Epidermólise Bolhosa Juncional 3A/3B	<i>LAMC2</i>
Distrofias Musculares Distroglicanopatias Associadas ao Gene LARGE1	<i>LARGE1</i>
Amaurose Congênita de Leber	<i>LCA5</i>
Hipercolesterolemia	<i>LDLRAP1</i>
Hipoplasia de Células de Leydig	<i>LHCGR</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	<i>LHX3</i>
Síndrome Stuve-Wiedemann	<i>LIFR</i>
Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal	<i>LIPA</i>
Surdez	<i>LOXHD1</i>
Deficiência de Lipoproteína Lipase	<i>LPL</i>
Síndrome Donnai-Barrow	<i>LRP2</i>
Síndrome de Leigh	<i>LRPPRC</i>
Síndrome de Chediak-Higashi	<i>LYST</i>
Manosidose Alfa tipo I/II	<i>MAN2B1</i>
Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase 2	<i>MCCC2</i>
Mucolipidose IV	<i>MCOLN1</i>
Microcefalia Primária 1	<i>MCPH1</i>
Microcefalia Progressiva, Epilepsia e Atrofia Cerebral	<i>MED17</i>
Febre do Mediterrâneo (Forma Autosômica Recessiva)	<i>MEFV</i>
Disostose Espondilo-costal 2	<i>MESP2</i>
Condições Associadas ao Gene MFSD8	<i>MFSD8</i>
Síndrome Opitz GBBB	<i>MID1</i>
Condições Associadas ao Gene MKKS	<i>MKKS</i>
Condições associadas ao gene MKS1	<i>MKS1</i>
Leucoencefalopatia Megalencefálica e Cistos Subcorticais 1	<i>MLC1</i>
Acidúria Metilmalônica	<i>MMAA</i>
Acidúria Metilmalônica	<i>MMAB</i>
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	<i>MMACHC</i>
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	<i>MMADHC</i>
Acidúria Metilmalônica	<i>MMUT</i>
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) IB	<i>MPI</i>
Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita	<i>MPL</i>
Condições Associadas ao Gene MPV17	<i>MPV17</i>
Doença Ataxia-Telangiectasia-like	<i>MRE11</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Homocistinúria por Deficiência de MTHFR	<i>MTHFR</i>
Miopatia Centronuclear	<i>MTM1</i>
Homocistinúria e Anemia Megaloblástica	<i>MTRR</i>
Abetalipoproteinemia	<i>MTTP</i>
Condições recessivas associadas ao gene MVK	<i>MVK</i>
Condições recessivas associadas ao gene MYO7A	<i>MYO7A</i>
Doença de Schindler Tipo I/III	<i>NAGA</i>
Mucopolissacaridose	<i>NAGLU</i>
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase	<i>NAGS</i>
Síndrome de Quebra Nijmegen	<i>NBN</i>
Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)	<i>NDRG1</i>
Deficiência do Complexo I Mitocondrial	<i>NDUFAF5</i>
Deficiência do Complexo I Mitocondrial	<i>NDUFAF6</i>
Deficiência do Complexo I Mitocondrial	<i>NDUFS6</i>
Miopatia Nemalínica 2	<i>NEB</i>
Doença de Niemann-Pick C1	<i>NPC1</i>
Doença de Niemann-Pick C2	<i>NPC2</i>
Síndrome Nefrótica 1	<i>NPHS1</i>
Síndrome Nefrótica 2	<i>NPHS2</i>
Hipoplasia Adrenal Congênita 1	<i>NR0B1</i>
Retinopatias Associadas ao Gene NR2E3	<i>NR2E3</i>
Insensibilidade Congênita a Dor e Anidrose	<i>NTRK1</i>
Atrofia Girata de Coróide e Retina	<i>OAT</i>
Albinismo Óculo-Cutâneo Tipo II	<i>OCA2</i>
Acidúria 3-Metil-glutacônica III	<i>OPA3</i>
Deficiência de Ornitina Transcarbamylase	<i>OTC</i>
Fenilcetonúria	<i>PAH</i>
Deficiência de Piruvato Carboxilase	<i>PC</i>
Acidemia Propiônica	<i>PCCA</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Acidemia Propiônica	<i>PCCB</i>
Síndrome de Usher	<i>PCDH15</i>
Deficiência de Piruvato Desidrogenase E1-Alfa	<i>PDHA1</i>
Deficiência de Piruvato Desidrogenase E1-Beta	<i>PDHB</i>
Deficiência de Prolidase	<i>PEPD</i>
Deficiência do Complexo IV Mitocondrial	<i>PET100</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX1</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX10</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX12</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX2</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX26</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX6</i>
Distúrbio de Biogênese do Peroxisomo	<i>PEX7</i>
Glicogenose	<i>PFKM</i>
Síndrome Neu-Laxova 1	<i>PHGDH</i>
Doença Policística Renal	<i>PKHD1</i>
Condições associadas ao gene PLP1	<i>PLP1</i>
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) IA	<i>PMM2</i>
Síndrome de Depleção Mitocondrial 4A (Alpers ou Alpers-Huttenlocher)	<i>POLG</i>
Distrofia Muscular Congênita e Anomalias Cerebrais e Oculares	<i>POMGNT1</i>
Distrofias Musculares Distroglicanopatias Associadas ao Gene POMT1	<i>POMT1</i>
Distrofias Musculares Distroglicanopatias Associadas ao Gene POMT2	<i>POMT2</i>
Lipofuscinose Ceróide (CLN) 1	<i>PPT1</i>
Linfohistiocitose Hemofagocítica 2	<i>PRF1</i>
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários 2	<i>PROP1</i>
Síndrome ARTS	<i>PRPS1</i>
Surdez	<i>PRPS1</i>
Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)	<i>PRPS1</i>
Deficiência de Prosaposina	<i>PSAP</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4 A	<i>PTS</i>
Miopatia, Acidose Láctica e Anemia Sideroblástica	<i>PUS1</i>
Glicogenose	<i>PYGL</i>
Glicogenose	<i>PYGM</i>
Síndrome de Carpenter	<i>RAB23</i>
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	<i>RAG1</i>
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	<i>RAG2</i>
Miastenia Congênita com ou sem Sequência de Acinesia	<i>RAPSN</i>
Hipoplasia Pontocerebelar Tipo 6	<i>RARS2</i>
Amaurose Congênita de Leber	<i>RDH12</i>
Displasias Esqueléticas Associadas ao Gene RMRP	<i>RMRP</i>
Síndrome Aicardi-Goutieres	<i>RNASEH2A</i>
Síndrome Aicardi-Goutieres	<i>RNASEH2B</i>
Síndrome Aicardi-Goutieres	<i>RNASEH2C</i>
Retinopatias Associadas	<i>RPE65</i>
Condições Associadas ao Gene RPGRIP1L	<i>RPGRIP1L</i>
Retinosquise Ligada ao X (XLR5)	<i>RS1</i>
Disqueratose Congênita 5	<i>RTEL1</i>
Ataxia Espástica	<i>SACS</i>
Calcinose Tumoral Normofosfatêmica	<i>SAMD9</i>
Síndrome MIRAGE	<i>SAMD9</i>
Síndrome Aicardi-Goutieres	<i>SAMHD1</i>
Síndrome de Shwachman-Diamond	<i>SBDS</i>
Deficiência do Complexo Mitocondrial IV nuclear tipo 2	<i>SCO2</i>
Hipoplasia Ponto-cerebelar	<i>SEPSECS</i>
Distrofia Muscular de Cinturas	<i>SGCA</i>
Distrofia Muscular de Cinturas	<i>SGCB</i>
Distrofia Muscular de Cinturas	<i>SGCD</i>
Distrofia Muscular de Cinturas	<i>SGCG</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Mucopolissacaridose	<i>SGSH</i>
Síndrome de Gitelman	<i>SLC12A3</i>
Agenesia de Corpo Caloso e Neuropatia Periférica	<i>SLC12A6</i>
Doença de Armazenamento de Ácido Siálico Infantil	<i>SLC17A5</i>
Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina 2	<i>SLC19A3</i>
Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina	<i>SLC22A5</i>
Citrulinemia	<i>SLC25A13</i>
Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria	<i>SLC25A15</i>
Displasia Esquelética	<i>SLC26A2</i>
Síndrome de Pendred	<i>SLC26A4</i>
Artrrogripose, Deficiência Intelectual e Epilepsia	<i>SLC35A3</i>
Glicogenose 1B/1C	<i>SLC37A4</i>
Acrodermatite Enteropática	<i>SLC39A4</i>
Distrofia Corneana com ou sem Surdez Associada	<i>SLC4A11</i>
Síndrome de Deficiência de Transportador de Creatinina 1	<i>SLC6A8</i>
Intolerância à Proteína Lisinúrica	<i>SLC7A7</i>
Displasia Imuno-óssea de Schimke	<i>SMARCAL1</i>
Doença de Niemann-Pick A/B	<i>SMPD1</i>
Síndrome de Epilepsia Infantil Amish	<i>ST3GAL5</i>
Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide	<i>STAR</i>
Deficiência de Múltiplas Sulfatases	<i>SUMF1</i>
Tirosinemia II	<i>TAT</i>
Osteopetrose 1	<i>TCIRG1</i>
Distúrbio do Desenvolvimento Neurológico Sindrômico, Neuropatia Sensitiva e Autonômica Hereditária	<i>TECPR2</i>
Hipotransferrinemia Familiar (Atransferrinemia)	<i>TF</i>
Hemocromatose	<i>TFR2</i>
Ictiose Congênita 1	<i>TGM1</i>
Doença de Segawa	<i>TH</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Síndrome de Meckel 2	<i>TMEM216</i>
Síndrome de Ehlers-Danlos Clássica-like	<i>TNXB</i>
Lipofuscinose Ceróide (CLN) 2	<i>TPP1</i>
Síndrome Aicardi-Goutieres 1, autossômico recessivo	<i>TREX1</i>
Nanismo de Mulibrey	<i>TRIM37</i>
Falência Hepática Infantil Transitória	<i>TRMU</i>
Hipoplasia Ponto-cerebelar	<i>TSEN2</i>
Hipoplasia Ponto-cerebelar	<i>TSEN34</i>
Hipoplasia Ponto-cerebelar	<i>TSEN54</i>
Deficiência Combinada de Fosforilação Oxidativa	<i>TSFM</i>
Condições Associadas ao Gene TTC8	<i>TTC8</i>
Condições Recessivas Associadas ao Gene TTN	<i>TTN</i>
Deficiência de Vitamina E	<i>TTPA</i>
Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial	<i>TYMP</i>
Albinismo oculocutâneo tipo 1A/1B	<i>TYR</i>
Síndrome Johanson-Blizzard	<i>UBR1</i>
Síndrome de Crigler-Najjar	<i>UGT1A1</i>
Condições associadas ao gene USH1C	<i>USH1C</i>
Síndrome de Usher	<i>USH2A</i>
Coreoacantocitose	<i>VPS13A</i>
Síndrome de Cohen	<i>VPS13B</i>
Neutropenia Congênita	<i>VPS45</i>
Hipoplasia Ponto-cerebelar	<i>VPS53</i>
Condições Associadas ao Gene VRK1	<i>VRK1</i>
Microftalmia e Coloboma	<i>VSX2</i>
Displasias Ectodérmicas Autossômicas Recessivas Associadas ao Gene WNT10A	<i>WNT10A</i>
Xeroderma Pigmentosa A	<i>XPA</i>
Xeroderma Pigmentosa C	<i>XPC</i>

Painel de Triagem do Portador de Mutações de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Lista de Doenças e Genes

Mendelics

Paraplegia Espástica (SPG)

ZFYVE26

Atualizado em Julho/2025 - O Painel de Doenças Tratáveis está sujeito a alterações sem aviso prévio.