

Especialidades	Exames	Diferenciais	Amostras
1 Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	ABORTAMENTO Painel total das causas cromossômicas quantitativas de perda fetal: QF-PCR / SNP array, para detectar monossomias, trissomias, triploidia, tetraploidia, microdeleções e microduplicações, isodissomias, mosaicismo	Não exige amostra fresca nem estéril! Mais completo 100% das aneuploidias e microalterações Consulta Genética Presencial Atendimento Genético a Distância	Material de curetagem/aspiração uterina (restos ovulares e/ou placentários), fragmento de cordão umbilical ou pele fetal em álcool (NÃO USAR FORMOL) Amostra não precisa ser fresca ou estéril
2 Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	AMNIOCENTESE / COLETA DE VILO CORIAL Diagnóstico Pré-Natal Cromossômico Molecular Sequencial QF-PCR / SNP array	NOVIDADE Rapidez (QF-PCR dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y em <u>3 dias úteis</u>) / SNP array em cerca de 30 dias <u>Maior Rapidez:</u> QF-PCR EXPRESS em 1 dia útil após chegada da amostra	20ml líquido amniótico sem sangue ou 30mg de vilos coriais (veja também CARIÓTIPO MOLECULAR e VILO CORIAL / LÍQUIDO AMNIÓTICO) (itens 6 e 25, respectivamente)
3 Clínica Médica Cardiologia Clínica Neurologia Geriatrics	APOE - Apolipoproteína E (predisposição à doença de Alzheimer)	Menor preço Maior experiência Maior rapidez	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
4 Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	AUTÓPSIA MOLECULAR FETAL Análise de TODAS as alterações cromossômicas quantitativas + <u>mutações nos cerca de 20 mil genes humanos</u>	Não exige amostra fresca nem estéril! NOVIDADE Alterações cromossômicas + mutações gênicas Menor preço Maior experiência	Material de curetagem/aspiração uterina (restos ovulares e/ou placentários), fragmento de cordão umbilical ou pele fetal em álcool (NÃO USAR FORMOL) Líquido amniótico sem sangue ou vilos coriais de gravidezes já não-viáveis Amostra não precisa ser fresca ou estéril
5 Ginecologia Mastologia Oncologia	BRCA1 e BRCA2 (Câncer de Mama/Ovário) Sequenciamento e/ou MLPA para análise de mutações (deleções, duplicações)	Menor preço Maior experiência Consulta Genética Presencial Atendimento Genético a Distância	4ml de sangue em EDTA
6 Genética Medicina Fetal Neuropediatria Obstetrícia Pediatria Reprodução Humana	CARIÓTIPO MOLECULAR POR SNP ARRAY (MICROARRANJOS) Detecta TODAS as alterações cromossômicas quantitativas clinicamente relevantes, isodissomia uniparental, perda de heterozigidade e mosaicismo	Mais completo 100% das aneuploidias e microalterações Consulta Genética Presencial Atendimento Genético a Distância	<u>Pós-natal:</u> 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal:</u> 20ml de líquido amniótico sem sangue ou 30mg de vilos coriais

Especialidades	Exames	Diferenciais	Amostras
7 Genética Ginecologia Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	CHECK-UP GENÉTICO / TCG (PRÉ-CONCEPCIONAL) Avalia o risco de <u>todas</u> as doenças autossômicas recessivas causadas por HOMOZIGOSE (casal consanguíneo) ou por HOMOZIGOSE + HETEROZIGOSE COMPOSTA (casal não-consanguíneo)	Mais completo (testa mais de 2.300 genes associados a todas as doenças recessivas conhecidas) Maior experiência Consulta Genética Presencial Atendimento Genético a Distância	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor), de cada pessoa
8 Genética Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	CONTRAPROVA DE NIPT “ALTO RISCO” Testes moleculares de trissomias 13, 18 e 21, monossomia X, XXY e microdeleção 22q11 em 3 dias úteis	Teste feito em outro lugar? O LABORATÓRIO GENE atende todas as gestantes com rapidez e eficiência Resultado QF-PCR em 3 dias	20ml líquido amniótico sem sangue NOTA: o NIPT avalia DNA de origem placentária e a contraprova deve ser em DNA de líquido amniótico, se não houver alteração fetal ao ultrassom compatível
9 Todas as Especialidades Médicas	EXOMA SEQUENCIAMENTO COMPLETO Estudo dos cerca de 200 mil éxons onde estão os mais de 20 mil genes humanos e 85% das mutações que causam doenças	Menor preço Maior experiência (desde 2011) Disponibilização dos dados brutos do sequenciamento Publicações científicas Reanálise gratuita do laudo sem alteração, após 12 meses Reanálise de exame de outro lugar? Consulte-nos	<u>Pós-natal</u> : 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal</u> : 30mg de vilos coriais ou 20ml líquido amniótico sem sangue <u>Post-mortem</u> : cordão umbilical fresco ou seco, pele, dente, amostra de biópsia <u>Perda Fetal</u> : restos ovulares/placentários, material de curetagem, pele fetal, cordão umbilical
10 Todas as Especialidades Médicas	GENOMA SEQUENCIAMENTO TOTAL Permite testar 100% das mutações, nos éxons, como no teste acima, e também nos íntrons e regiões reguladoras Confirmação gratuita por sequenciamento de Sanger ou PCR alelo-específico das mutações detectadas + teste nos pais, sem ônus, se necessário	Menor preço Maior experiência Disponibilização dos dados brutos do sequenciamento Reanálise gratuita do laudo sem alteração, após 12 meses Consulta Genética Presencial Atendimento Genético a Distância	<u>Pós-natal</u> : 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal</u> : 30mg de vilos coriais ou 20ml líquido amniótico sem sangue <u>Post-mortem</u> : cordão umbilical fresco ou seco, pele, dente, amostra de biópsia <u>Perda Fetal</u> : restos ovulares/placentários, material de curetagem, pele fetal, cordão umbilical
11 Cardiologia Clínica Médica Hepatologia Gastroenterologia	HEMOCROMATOSE Teste de 4 mutações: - C282Y - E168X - H63D - S65C	Mais completo (4 mutações) Menor preço Maior experiência Maior rapidez	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
12 Gastroenterologia Clínica Médica	INTOLERÂNCIA À LACTOSE Polimorfismo C13910T no gene <i>MCM6</i> (o único de relevância comprovada para o diagnóstico de intolerância genética)	Menor preço Maior experiência Maior rapidez	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)

Especialidades	Exames	Diferenciais	Amostras
13 Genética Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	NIPT Teste Pré-Natal Não-Invasivo em sangue materno Veja também: CONTRAPROVA DE NIPT “ALTO RISCO” (item 8)	Após 9 semanas de gravidez uma coleta simples de sangue da gestante é feita, sem risco para o bebê. O rastreamento define o sexo fetal e o risco de trisomias 13, 18 e 21, triploidia ou a microdeleção 22q11	2 x 8ml de sangue em tubos especiais fornecidos pela empresa americana Natera (o teste NIPT PANORAMA é realizado nos EUA)
14 Todas as Especialidades Médicas	PATERNIDADE TOTAL Teste de 40 locos genéticos do DNA em 3 etapas diferentes (prova, contraprova e retroprova) Trio, Duo e Pré-Natal (Suposto Pai Falecido? Ver abaixo)	EXCLUSIVIDADE Melhor custo/benefício Mais completo (40 locos testados) Mais seguro: 3 etapas Maior rapidez (24 horas) Maior experiência	2 x 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor), unhas/cutículas, cabelo com raiz (dentes/ossos: ver PATERNIDADE POR EXUMAÇÃO) (item 16)
15 Todas as Especialidades Médicas	PATERNIDADE TOTAL COM SUPOSTO PAI FALECIDO Teste de um único parente é suficiente! Análise supercompleta: 50 locos genéticos do DNA Técnicas: locos de microssatélites, locos dos cromossomos sexuais X e Y, locos do DNA mitocondrial (mtDNA) e locos indels, conforme necessário	TESTE EXCLUSIVO COM UM ÚNICO PARENTE Melhor custo/benefício Mais locos testados: 50 locos Mais seguro: 3 etapas sequenciais diferentes Maior rapidez Maior experiência	Amostra de um único parente (ou de mais parentes): 2 x 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor), unhas/cutículas, cabelo com raiz (dentes/ossos: ver PATERNIDADE POR EXUMAÇÃO) (item 16)
16 Todas as Especialidades Médicas	PATERNIDADE POR EXUMAÇÃO SUPOSTO PAI FALECIDO Fazer contato com a nossa equipe	Maior experiência Prova e contraprova Domínio de todas as técnicas Elevado sucesso na extração de DNA de ossos e dentes	Ossos íntegros (não serrados), fêmur com a cabeça, clavícula, costela, esterno, mandíbula ou maxilar com dentes
17 Todas as Especialidades Médicas	PATERNIDADE PRÉ-NATAL CONVENCIONAL (desde 1988) Após 12 semanas de gestação Estudo de 35 locos genéticos do DNA e sexagem fetal	Maior experiência: desde 1988 Maior rapidez Resultado EXPRESS (24h) Resultado Padrão (5 dias úteis)	20ml líquido amniótico sem sangue ou 30mg de vilos coriais + 2 x 4ml de sangue em EDTA da gestante e do suposto pai ou células bucalis (coleta indolor)
18 Endocrinologia Infertilidade Reprodução Humana Urologia	MICRODELEÇÕES DO Y INFERTILIDADE MASCULINA Teste de 6 marcadores genéticos em 3 regiões diferentes do DNA do cromossomo sexual masculino Y	Menor preço Maior experiência Maior rapidez	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
19 Genética Medicina Fetal Neuropediatria Obstetrícia Pediatria Reprodução Humana	SÍNDROME DE DIGEORGE Microdeleção 22q11 Diagnóstico pós-natal, pré-natal ou Contraprova de NIPT “alto risco”	Menor preço Maior experiência Maior rapidez	<u>Pós-natal</u> : 4ml sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal/Contraprova NIPT</u> : 20ml de líquido amniótico sem sangue NOTA: o NIPT avalia DNA de origem placentária e a contraprova deve ser em DNA de líquido amniótico, se não houver alteração fetal ao ultrassom compatível

Especialidades	Exames	Diferenciais	Amostras
20 Endocrinologia Genética Neuropediatria Pediatria Obstetrícia Reprodução Humana	SÍNDROME DE PRADER-WILLI OU DE ANGELMAN (2 testes) Teste PCR da Microdeleção 15q11 + Teste de Metilação do gene <i>SNRPN</i> Diagnóstico pós-natal, pré-natal ou Contraprova de NIPT “alto risco”	Menor preço Mais completo: 2 técnicas (PCR para Microdeleção + Metilação) Maior experiência Maior rapidez Pós-Natal <i>EXPRESS</i> em 7 dias Pré-natal em 7 dias	<u>Pós-natal</u> : 4ml sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal/Contraprova NIPT</u> : 20ml de líquido amniótico sem sangue NOTA: o NIPT avalia DNA de origem placentária e a contraprova deve ser em DNA de líquido amniótico, se não houver alteração fetal ao ultrassom compatível
21 Genética Neuropediatria Pediatria	SÍNDROME DE RETT Sequenciamento do gene <i>MECP2</i>	Menor preço Maior experiência	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
22 Genética Neuropediatria Pediatria	SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS Microdeleção 17p11.2	Menor preço Maior experiência	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
23 Genética Neuropediatria Pediatria	SÍNDROME DE WILLIAMS Microdeleção 7q11.23	Menor preço Maior experiência	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
24 Angiologia Cardiologia Cirurgia	TROMBOFILIA COMPLETA Teste de <u>5</u> mutações: - Fator V de Leiden G1691A - Fator II ou Protrombina G20210A - Metileno C677T - Metileno A1298C - TFPI (Tissue Factor Pathway Inhibitor) C536T	Mais completo (5 mutações) Menor preço Maior experiência Maior rapidez	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
25 Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana	VILO CORIAL / LÍQUIDO AMNIÓTICO Diagnóstico Pré-Natal Sequencial QF-PCR (cromossomos 13, 18, 21, X e Y) / SNP array de alta resolução	NOVIDADE Rapidez (QF-PCR dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y em <u>3 dias úteis</u>) / SNP array em cerca de 30 dias <u>Maior Rapidez</u> : QF-PCR <i>EXPRESS</i> em 1 dia útil após chegada da amostra	30mg de vilos coriais ou 20ml líquido amniótico sem sangue (veja também AMNIOCENTESE / COLETA DE VILO CORIAL e CARIÓTIPO MOLECULAR) (itens 2 e 6, respectivamente)
26 Genética Neuropediatria Pediatria Psiquiatria	X-FRÁGIL FEMININO 2 testes: PCR + TP-PCR X-FRÁGIL MASCULINO 2 testes: PCR + Metilação do X	Menor preço Mais completo Maior experiência	4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor)
27 Genética Ginecologia Medicina Fetal Obstetrícia Reprodução Humana Pediatria	ZIGOSIDADE Teste em gêmeos: univitelinos ou bivitelinos?	NOVIDADE Mais completo Maior experiência Maior rapidez	<u>Pós-natal</u> : 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta indolor) <u>Pré-natal</u> : 20ml de líquido amniótico sem sangue ou 30mg de vilos coriais