


CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

INSTRUÇÕES PARA PESQUISA NO ARQUIVO:



Computador

Usando  Adobe Acrobat Reader:

Na barra de ferramentas, localize a caixa de pesquisa  (geralmente no canto superior direito), digite sua consulta na caixa de pesquisa e pressione *Enter. Os resultados serão destacados no documento. Navegue entre eles para encontrar o que você precisa.



Celular

Usando um aplicativo de leitura de PDF  :

Localize o ícone de pesquisa (geralmente representado por uma lupa ), toque no ícone, digite sua consulta e pressione Enter. O aplicativo mostrará os resultados da pesquisa no documento.

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

CARDIOLOGIA E CARDIOVASCULAR:

- ANEURISMA DE AORTA, ESTUDO MOLECULAR (ANE)
- ANEURISMA DA AORTA TORÁCICA/DISSECÇÃO AÓRTICA FAMILIAR, PAI (ANEURP)
- CARDIORISK - PERFIL DE RISCO CARDIOLÓGICO (CARDIOR)
- DOENÇAS CARDIOVASCULARES, PAINEL NGS (MIOMIO)
- CEREBROVASCULARES, PAINEL MOLECULAR - 10 GENES (CERVAS)
- CEREBROVASCULARES, PAINEL MOLECULAR (CEVASC)
- ARTERIOPATIA CEREBRAL (NOTCH3) SEQUENCIAMENTO + PCR (NOTCH)
- TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA (HHT2) (OSLER)
- TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA TIPO 1, HHT1 (ENG) (HHT1)
- TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA TIPO 1.2 HHT1/2 (HHT1/2)
- TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA TIPO 3, HHT3 (SMAD4) (HHT3)
- TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA TIPO 5: SEQUENCIAMENTO (HHT5)

ENDOCRINOLOGIA:

- PAINEL CÂNCER HEREDITÁRIO - NEOPLASIA DE SISTEMA ENDÓCRINO (NEOCEND)
- NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA - RET - MLPA (RETT)
- NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA TIPO 1, (MEN) SEQUENCIAMENTO (MEN1)
- NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA TIPO 2, SEQUENCIAMENTO (MEN2)
- PAINEL GENÉTICO PARA HIPOGONADISMO (HIPOG)
- POLIMORFISMO DO RECEPTOR DO HORMÔNIO FOLÍCULO ESTIMULANTE (FSHPO)

GASTROENTEROLOGIA:

- GÁSTRICO FAMILIAR, CÂNCER (CDH1) SEQUENCIAMENTO (CDH1)
- CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO, PAINEL (PCCSEQ)
- COLOVANTAGE (COLO)
- NTHL1, SEQUENCIAMENTO DO GENE (NTHL1)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCEH), NGS (CCH)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH) - MLPA (CACO) 1 |
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD, DE LYNCH) - NGS (CACO2)
- CÓLON NÃO POLIPÓSICO, CÂNCER (MLH1, MSH2) MLPA, SANGUE TOTAL (HNPPC)
- CÂNCER COLORRETAL POLIPOSO, PAINEL NGS COM CNV (CPP)
- CÓLON POLIPÓSICO, CÂNCER (MUTYH) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (MUTYH)
- CÓLON POLIPÓSICO, CÂNCER (APC, MUTYH) NGS, SANGUE TOTAL (CPC)
- CÓLON POLIPÓSICO, CÂNCER (APC) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (APCS)
- CÓLON POLIPÓSICO, CÂNCER (APC) MLPA, SANGUE TOTAL (APC)
- DOENÇA CELÍACA, GENOTIPAGEM (DCP)

HEPÁTICO/PANCREÁTICO

- COLESTASE INTRA-HEPÁTICA TIPO 3 (ABCB4) SEQUENCIAMENTO, SG T (COL3)
- COLESTASE INTRA-HEPÁTICA TIPO 3 (ABCB4) SEQUENCIAMENTO (COOL)
- COLESTASE (12 GENES) NGS (COOLER)
- SÍNDROME DE GILBERT, ESTUDO MOLECULAR (GIL)
- PAINEL CÂNCER HEREDITÁRIO - CÂNCER DE PÂNCREAS (CPF)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

GENÉTICA CLÍNICA:

- DNA MITOCONDRIAL, ESTUDO MOLECULAR (MITSEQ)
- CARIÓTIPO, PARA SÍNDROMES DE QUEBRAS CROMOSSÔMICAS (CARDEB)
- CARIÓTIPO BANDA G (CBG)
- CARIÓTIPO BANDA G (SANGUE) 100 CÉLULAS (CBG100)
- CARIÓTIPO BANDA G (SANGUE), 50 CÉLULAS (CBG50)
- CARIÓTIPO BANDA G - SOMENTE RDSL (CBGH)
- ANEUPLOIDIAS CROMOSSOMAIS (ANEU)
- X FRÁGIL CROMOSSOMO (GENE MFR1) MASCULINO, ESTUDO MOLECULAR (SINDXFRA)
- ESTUDO MOLECULAR SÍNDROME CROMOSSOMO X FRÁGIL (SOUTH)
- ANÁLISE DE MICRODELEÇÕES NO CROMOSSOMO Y - REGIÕES SRY E ZEY (AMCY)
- PESQUISA DE CROMOSSOMO Y PARA SÍNDROME DE TURNER (STPCY)
- DOENÇAS RECESSIVAS - NÃO CASAL, PAINEL GENÉTICO (DRNC)
- PAINEL GENÉTICO PARA PORTADORES DE DOENÇAS RECESSIVAS (RECES)
- TESTE GENÉTICO DE ANCESTRALIDADE (ANCES)
- ALBINISMO TIPO 1 (TYR) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (ALB)
- BAIXA ESTATURA, PAINEL MOLECULAR (BE)
- LARON, SÍNDROME (GHR) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (GHR)
- FMF - FEBRE MEDITERRÂNEA FAMILIAR, PESQUISA DE MUTAÇÕES (FMT)
- MUTAÇÃO FAMILIAR - ANÁLISE DE VARIANTE (MUTAV)
- PAINEL PARA INVESTIGAÇÃO DE CRANIOSSINOSTOSE (CRANIO)
- CRANIOSSINOSTOSE - SEQUENCIAMENTO DO GENE FGFR2 (FGFR2)
- CRANIOSSINOSTOSE, PAINEL MOLECULAR (PCRANI)
- GPC3, SEQUENCIAMENTO DO GENE (GPC3)
- DISTROFIA FACIO-ESCAPULO-UMERAL (D474) SCREENING (D4Z4)
- DISTROFIA FACIO-ESCAPULO-UMERAL TIPO 1 - SMCHD1 - SEQ (FACIOT1)
- OSTEOGENESIS IMPERFECTA, PAINEL (NGS) (OSTEO)
- OSTEOPETROSE, PAINEL (OSTEOPE)
- DISPLASIA CAMPOMÉLICA (SOX9) SEQUENCIAMENTO (SOX9S)
- MARFAN, SÍNDROME TIPO 1 (FBN1i) MLPA (MARFAN)
- MARFAN, SÍNDROME TIPO 1 (FBN1) SEQUENCIAMENTO (NGS) (MARF1)
- MARFAN, SÍNDROME TIPO 1/2 (FBN1, TGFBR1, TGFBR2) SEQUENCIAMENTO (MARF)
- SMITH-LEMLI-OPITZ, SÍNDROME (DHCR7) SEQUENCIAMENTO, SANGUE T (DHCR7)
- DISPLASIAS ESQUELÉTICAS - PAINEL - NGS 295 GENES (DISPL)
- DISCONDROSTEOSE DE LERIWEILL: SHOX:MLPA (SHOX)
- DISCONDROSTEOSE DE LERIWEILL: SHOX:SANGER (SHOXSEGQ)
- GENOXYM (GENOXYM)
- GENOXYM MASTER (GENMASTE)
- WILSON, SÍNDROME (ATP7B) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (ATP7B)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

GENÉTICA CLÍNICA:

- DOENÇA DE POMPE, SEQUENCIAMENTO (NGS) (POMPE)
- DEFICIÊNCIA BIOTINIDASE (BTD) NGS, SANGUE TOTAL (BTD)
- CORPOS REDUTORES - PESQUISA (CORPOS)
- DEFICIÊNCIA CISTATIONINA BETA-SINTETASE (CBS), SEQUENCIAMENTO (DCBS)
- VITAMINA D (CYP27B1), NGS (CYP27B)
- HIPOFOSEATASIA, SÍNDROME (ALPL) SEQUENCIAMENTO (ALPL)
- HPOCONDROPLASIA (N540K - FGFR3) SCREENING (HACD)
- FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA (ACVR1) (ACVRI1)
- GENE FGFR3, MUTAÇÕES G1138A E G1138C (ACD)
- EGRI - DELEÇÃO CROMOSSOMO 5 [5P15.31/5Q3]1.2] cri du chat - SANGUE (EGRIs)
- PSEUDOACONDROPLASIA (SCREENING EXON 13 GENE COMP) (COMP13)
- EXOSTOSIS MÚLTIPLA TIPO 1 - (EXT) - MLPA (EXOS)
- CHARGE, SÍNDROME - SEQUENCIAMENTO DO GENE CHD7 (CHARGE)
- CHD7, SEQUENCIAMENTO DO GENE NGS (CHD7)
- BECKWITH-WIEDEMANN, SÍNDROME (11P15) METILAÇÃO, SANGUE TOTAL (11P15)
- ACONDROGÊNESE TIPO 1B (SLC26A2) SEQUENCIAMENTO (ACOND)
- PAINEL PARA CILIOPATIAS, NGS (PCILIO)
- GAUCHER (FORMAS PERINATAL, TIPOS I, II, III E IO), DOENÇA (GAU)
- MCAD, PESQUISA DE DEFICIÊNCIA NEONATAL (MCD)
- DEFICIÊNCIA ALFA-I-ANTITRIPSINA (SERPINA1), SEQUENCIAMENTO (SERPINAT)
- FENÓTIPO ALFA-I] ANTITRIPSINA (ATTF)
- FIBROSE CÍSTICA (CFTR) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (NGS) (FCSEQ)
- FIBROSE CÍSTICA (DELTA5SOS - CFTR) SCREENING, SANGUE TOTAL (FCP)
- FIBROSE CÍSTICA - CETR (74 MUTAÇÕES) (FC74)
- FIBROSE CÍSTICA, SEQUENCIAMENTO COMPLETO, TESTE MOLECULAR (FIBROSE)
- DEFICIÊNCIA ALFA-I-ANTITRIPSINA (SERPINAD, SEQUENCIAMENTO (SERPINAT1)
- FENÓTIPO ALFA-I ANTITRIPSINA (AITF)

DOENÇAS DO METABOLISMO

- PAINEL MOLECULAR PARA ERROS INATOS TRATÁVEIS - 157 GENES (PMEIMT)
- PAINEL MOLECULAR EXPANDIDO PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO (PMEIM)
- MPS 1, ESTUDO MOLECULAR (MPS1)
- MUTAÇÃO NO GENE DA MCAD [MCAD] - PCR (PMCAD)
- PAINEL DE 5 MUTAÇÕES PARA DEFICIÊNCIA DE G6PD (G6PDMUT)
- HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA - 5 MUTAÇÕES (GENE HFE) (HEMOSM)
- HEMOCROMATOSE MUTAÇÃO S65C, PESQUISA (HM6)
- HEMOCROMATOSE TIPO 2 (HFE2)
- HEMOCROMATOSE TIPO 3 SCREENING 5 MUTAÇÕES, PESQUISA (TRF2)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

DOENÇAS DO METABOLISMO

- HEMOCROMATOSE TIPO 4 (GENE SLC40A1), ESTUDO MOLECULAR (HM4)
- HEMOCROMATOSE TIPO III TFR2, PESQUISA DE MUTAÇÃO (Y250X) (HMC)
- HHFE - HEMOCROMATOSE C282Y, H63D E S65C (HFE)
- DISLIPIDEMIAS FAMILIARES, PAINEL (DISLIP)
- PAINEL PARA ESTUDO DA HIPERCOLESTEROLEMIA - (NGS) (HIPER)
- PAINEL DE LEUCODISTROFIAS [P-LEDF] (PLEUCO)
- INTOLERÂNCIA À LACTOSE, TESTE GENÉTICO - PCR (LACTG)
- INTOLERÂNCIA GENÉTICA À LACTOSE - SEQUENCIAMENTO SANGER (INTLACTO)
- LACTOSE CONGÊNITA (-13910€C/T -22018G/A), SEQUENCIAMENTO (HLAC) 3 |
- DEFICIÊNCIA GLUT1 (SLC2A1T) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (DGSLC)
- DIABETES MELLITUS, PAINEL - MODY 1/2/3 (HNF4A, GCK, HNF1A) CDMILL)
- DIABETES MELLITUS, MODY 3 (HNF1A), ESTUDO MOLECULAR (MODY3)
- DIABETES MONOGÊNICO (MODY), 24 GENES PAINEL <(MODY)
- DIABETES MONOGÊNICO (MODY), 44 GENES PAINEL (MODYPE)
- GLICOGENOSE TIPO 1A (G6PC) NGS (G6PC)
- GLICOGENOSE TIPO 3 (AGL) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (GLIT3)
- GLICOGENOSE TIPO 5 (PYGM) SEQUENCIAMENTO (PYGM)
- COMPOSIÇÃO CORPORAL (COMPCOR)
- GENE ALDOB, ESTUDO MOLECULAR (ALDOB)
- HOMOCISTINÚRIA POR DEFICIÊNCIA DE CISTATIONINA (CBSS)
- DEFEITO DO METABOLISMO DA COBALAMINA HOMOCISTEÍNA E METIONIN «COHOME)
- COLTIAI, SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (COLTAT)
- COLIAV/COLIA2, (NGS) (COLTAT1/2)
- COLZ2A1 NGS, SANGUE TOTAL (COLZ2AT1)
- COLLAGEN - GENE MMP1 (MMP1)
- INTERLIGADORES C-TERMINAIS, SORO (CTXB)
- DEFICIÊNCIA CARNITINA (CPT1, CPT2) NGS (CPT2)
- DEFICIÊNCIA ORNITINA TRANSCARBAMILASE (OTC) SEQUENCIAMENTO (OTC)
- GALACTOSEMIA (GALT) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (GALTSE)

DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR:

- AUTISMO, PAINEL AMPLIADO (AUTISMO)
- WEST, SÍNDROME (ARX) SEQUENCIAMENTO (ARX)
- PRADER WILLI / ANGELMAN SÍNDROME, MS MLPA (SPW)
- PRADER WILLI / ANGELMAN SÍNDROME, SEQUENCIAMENTO (SPWS)
- PRADER-WILLI (PW), SÍNDROME - MS-MLPA (PRADER)
- ESTUDO MOLECULAR DA SÍNDROME DE RETT (MECP2M)
- MOWAT-WILSON, SÍNDROME (ZEB2) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (ZEB2)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR:

- DEFICIÊNCIA INTELECTUAL ASSOCIADA AO SÍTIO FRÁGIL FRAXE (FMR)
- DOENÇA DE ALEXANDER (GFAP), SEQUENCIAMENTO (GFAP)
- COCKAYNE, SÍNDROME - ERCC6, ERCC8 - NGS (ERCCB8)
- WILLIAMS, SÍNDROME - 7Q11.23, MLPA (WWL)
- ANGELMAN (AS), SÍNDROME - MS-MLPA (ANGELL)
- PESQUISA DE DELEÇÕES E DUPLICAÇÕES NA REGIÃO 1P36 (1P36)
- LESCH-NYHAN, SÍNDROME DE: HPRT1: SANGER (HPRT1)

EXOMA

- EXOMA COMPLETO PRÉ-NATAL (EXOMAPRE)
- EXOMA DO PAI (EXOPAI)
- EXOMA DA MÃE (EXOMAE)
- SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA (EXOMAM)
- EXOMA TUMORAL - SIGNATERA, SEQUENCIAMENTO (NGS) (ETSIG)

PRÉ NATAL/NEONATAL:

- TESTE PRÉ-NATAL PAINEL 5 CROMOSSOMOS (5CROMO)
- GAUCHER (FORMAS PERINATAL, TIPOS I, II, III E IIIC), DOENÇA (GAU)
- TESTE PRÉ-NATAL AMPLIADO (NIPT), NGS (NEOPLUS)
- TESTE PRÉ-NATAL AMPLIADOS + TODOS OS CROMOSSOMOS, NGS (PRENATAL)
- TESTE PRÉ-NATAL PAINEL 5 CROMOSSOMOS (5CROMO)
- RHD FETAL, SANGUE TOTAL MATERNO (RHDF)
- RHD, ZIGOSIDADE (RHD) SCREENING, SANGUE TOTAL (RHD)
- GENOTIPAGEM KIR, SANGUE TOTAL (KIR)
- PANORAMA FETAL SIMPLIFICADO - NIPT - NGS (PANORAMA)
- PAINEL ESTENDIDO DO PANORAMA - NIPT (PAN2)
- MCAD, PESQUISA DE DEFICIÊNCIA NEONATAL (MCD)

ONCOGENÉTICA - CÂNCER HEREDITÁRIO:

- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO (101 GENES) (CAHEEX)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO (94 GENES) (PNOV)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO (139 GENES) (CAHE)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO (47 GENES) (PCHER)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO (37 GENES) (PCA3S7)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO - (135 GENES) (PCHERE)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO - NEOPLASIA DE SISTEMA ENDÓCRINO (NEOEND)
- GLIOMAS, TESTE DE HEREDITARIEDADE (GLIOMA)
- PESQUISA DE MUTAÇÃO FAMILIAL ESPECÍFICA NO GENE BRCA1 (BRCA1)
- CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO EXPANDIDO, PAINEL (PMAOV)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

ONCOGENÉTICA - CÂNCER HEREDITÁRIO:

- PAINEL CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO (19 GENES) (CAHEPROS)
- CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO, PAINEL (PCCSEQ)
- COLORRETAL NÃO POLIPOSOSO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH), NGS (CCH)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH)- NGS (CACO2)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH) -MLPA (CACO)
- GÁSTRICO FAMILIAR, CÂNCER C(CDH1) SEQUENCIAMENTO (CDH1)
- PAINEL CÂNCER HEREDITÁRIO - CÂNCER DE PÂNCREAS (CPF)
- RENAL HEREDITÁRIO, CÂNCER - 29 GENES - SEQUENCIAMENTO (RHC29)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHB/PGL4) SEQUE (PGL4)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHC/PGL3) SEQU (PGL3)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO, 14 GENES NGS, SA (FEO)
- HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA - 5 MUTAÇÕES (GENE HFE) (HEMOS5M)
- RENAL HEREDITÁRIO, CÂNCER - 29 GENES - SEQUENCIAMENTO (RHC29)
- VON HIPPEL-LINDAU, SÍNDROME (VHL) SEQUENCIAMENTO SANGER (VHL)
- VON HIPPEL-LINDAU, SÍNDROME (VHL) MLPA (VHLM)
- VAL, SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENE (VHLNGS)
- GENE GLA, SEQUENCIAMENTO - NGS (FABRY)
- PEUTZ-JEGHERS, SÍNDROME (STK11) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (STK11)
- ESCLEROSE TUBEROSA, PAINEL - GENE TSC], TSC2 (ESTUB)
- GENE TSC1 E TSC2, ESTUDO MOLECULAR (TSC)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO 37 GENES (PCA37)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO - (135 GENES) (PCHERE)
- PAINEL CÂNCER HEREDITÁRIO - NEOPLASIA DE SISTEMA ENDÓCRINO (NEOEND)
- GLIOMAS, TESTE DE HEREDITARIEDADE (GLIOMA)
- PESQUISA DE MUTAÇÃO FAMILIAR ESPECÍFICA NO GENE BRCA1 (BRCA1)
- CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO EXPANDIDO, PAINEL (PMAOV)
- PAINEL CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO (19 GENES) (CAHEPROS)
- CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO, PAINEL (PCCSEQ)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH), NGS (CCH)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH) - NGS (CACO2)
- COLORRETAL NÃO POLIPÓSICO HEREDITÁRIO (SD. DE LYNCH) -MLPA (CACO)
- GÁSTRICO FAMILIAR, CÂNCER (CDH1) SEQUENCIAMENTO (CDH1)
- PAINEL CÂNCER HEREDITÁRIO - CÂNCER DE PÂNCREAS (CPF)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHB/PGL4) SEQUE (PGL4)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHC/PGL3) SEQU (PGL3)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO, 14 GENES NGS, SA (FEO)
- HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA - 5 MUTAÇÕES (GENE HFE) (HEMOSM)
- RENAL HEREDITÁRIO, CÂNCER - 29 GENES - SEQUENCIAMENTO (RHC29)
- PAINEL CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO (19 GENES) (CAHEPROS)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

HEMATOLOGIA/ONCOHEMATOLOGIA:

- NEUTROPENIA CONGÊNITA - ELANE - SANGER (ELANE2)
- CKIT (DSI6V) SCREENING, SANGUE TOTAL (CKIT)
- CARIOTIPO DE MEDULA ÓSSEA (CMO)
- CEBPA QUALITATIVO - ESTUDO MOLECULAR (CEBPA)
- CLONALIDADE DE LINFÓCITOS T REARRANJO - TCRB - A. FRAGMENTOS (CLONT)
- LINFÓCITOS T CLONALIDADE - REARRANJO - TCRD - A. FRAGMENTOS (CLOO)
- PESQUISA DE MUTAÇÕES NOS ÉXONS 14,15 E 17, DO GENE (CSF3R)

DOENÇAS DO ERITRÓCITO

- ALFA-TALASSEMIA, PAINEL (HBA1/HBA2) SCREENING, SANGUE TOTAL (AFT)
- HBA1 E HBA2, SEQUENCIAMENTO - NGS (SEGATAL)
- BETA TALASSEMIA, ESTUDO MOLECULAR - HOT SPOT (BTB)
- HBB, SEQUENCIAMENTO DO GENE POR NGS (HBB)
- HBB, SEQUENCIAMENTO DO GENE POR SANGER (FALCI)
- ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA - PAINEL (PES)
- ESTUDO CROMOSSÔMICO PARA ANEMIA DE FANCONI (FANCONI)
- PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE (ALAD, HMBS, PPOX) MLPA (PORTU)
- PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE (HMBS) SEQUENCIAMENTO, SANGUE T (HMBS)
- JAK2 (MUTAÇÃO V617E- ÉXON 14) (JAK)
- DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO QUINASE (SEG. GENE PKLR) (DPQ)
- EPOR, SEQUENCIAMENTO DO GENE (EPOR)

COAGULAÇÃO

- ESTUDO GENÉTICO DAS TROMBOFILIAS PLUS (PCR) (TOOM)
- TROMBOFILIA (PAINEL NGS) (TROMB)
- HEMOFILIA A (F8) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (HEMOA)
- HEMOFILIA A (INV - ÍNTRON 22A) - F8) SCREENING (F8G)
- HEMOFILIA B, PESQUISA DE MUTAÇÃO (HEMOB)
- PROTROMBINA DE PADUAZ (MUTAÇÃO ARG596TRP) (PADUA2)
- GENE DA PROTROMBINA, ESTUDO MOLECULAR (GMT)
- ESTUDO MOLECULAR SÍNDROME WISKOTT-ALDRICH (WAS) (WISK)
- FATOR V (MUTAÇÕES R506Q, H1299R, Y1702C) (FVLEI)
- GENE PAI-1 - PLASMINOGÊNIO TISSULAR, ESTUDO MOLECULAR (PAI)
- DEFICIÊNCIA CONGÊNITA DE PROTEÍNA S (PROS1) SEQUENCIAMENTO (PROS1)
- MUTAÇÕES DO GENE DA CALRETICULINA (CALR), EXON 9 (CALR)
- CALR MUTAÇÃO EXON 9 - SOMENTE HOSPITAIS (CALR9)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

ONCOHEMATOLOGIA:

MIELOIDE:

- PAINEL DE MUTAÇÕES, DE NEOPLASIAS MIELOIDES - NGS - 36 genes para neoplasias mieloproliferativas aguda e crônica (MIAU)
- PAINEL NGS PARA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA - 19 genes para LMA (LMAP)
- PAINEL NGS PARA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA - 19 genes para neoplasias mieloides Somente hospitalais (LMAN)
- PAINEL PARA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA (PLMA)
- LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA - LMA PAINEL 2 (LEUCEMIA)
- PML/RARA - RI-PCR QUANTITATIVO T (15:17) (RARA)
- PMLRAR - RI-PCR QUALITATIVO T (15:17/) PML-RARA - LMA M3 (PMLRAR)
- FLTS + NPM1- QUALITATIVO (NPMFLT)
- GENE FLT3 - PROGNÓSTICO MOLECULAR DE LMA [FLT3] (FLT3)
- CFBF-MHY11 - INVERSÃO DO CROMOSSOMO 16, PCR - QUALITATIVO (CBFBPCR) 4 b

LINFOIDE:

- PAINEL PARA LLA - PCR (LLAP)

MIELOPROLIFERATIVA

- NEOPLASIA MIELOPROLIFERATIVA AGUDA E CRÔNICA BCR-ABL, PAINEL (BCRABL)
- SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVA CRÔNICA - MPL EXON 10 (EXONTIO)
- SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVA CRÔNICA (SMC) (JAK2)
- MIELOPROLIFERATIVA CRÔNICA SÍNDROME - MPL (W515L/K) HOT SPOT (W515)
- HPERMUTAÇÃO IGH (IGVH) SEREENING (IGH)
- MUTAÇÃO MPL (DIAGNÓSTICO DOENÇA MIELOPROLIFERATIVA) (MMPL)
- GEN BCR/ABL, REORDENAMENTO QUALITATIVO (BCQ)
- GEN BCR/ABL, REORDENAMENTO QUANTITATIVO (BCRQ)
- BCR/ABL, MUTAÇÕES DA REGIÃO TIROSINA QUINASE (BCRGMUT)

MIELODISPASIA

- NEOPLASIAS MIELOIDES E SÍNDROME MIELODISPLÁSICA, PAINEL (MIEC)
- SÍNDROME MIELODISPLÁSICA (SMD), PAINEL NGS (SMD)
- MIELODISPLÁSICA, SÍNDROME - PAINEL - NGS (PMIELO)

LINFOMA

- LINFOMA NÃO-HODGKIN (LNH), PAINEL (18021 (MALT1), 2P23 (ALK) (HODGKIN)
- MYD868 E CXCR4, PESQUISA DE MUTAÇÕES, SEQUENCIAMENTO (MYDB88)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

IMUNOLOGIA:

- PAINEL DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS COMPLETO (PCR + NGS) (PIPC)
- BRUTON, DOENÇA (BTK) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (BTK)
- PAINEL DE DOENÇAS AUTOINFLAMATORIAS - 25 GENES (DAI8)
- DOENÇAS IMUNOLÓGICAS - PAINEL NGS (NPC)
- ESTUDO DO POLIMORFISMO DO GENE IIL286 (28B)
- FUT2, SEQUECIAMENTO DO GENE (FUT2)
- HIDS, SÍNDROME (MVK) SEGUENCIAMENTO (MVK)
- PAINEL DE SÍNDROME HIPER IGM (PSHPM)
- PARANEOPLÁSICOS, PAINEL DE AUTOANTICORPOS, SORO (PARANEOS)
- PRFI, SEQUENCIAMENTO DO GENE (PRF1)
- HEMOFAGOCITOSE LINFOHISTIOCÍTICA (HLHSEG)
- TIPAGEM HLA DQ MÉDIA RESOLUÇÃO - CLASSE II (CM4)
- TIPAGEM HLA DR/DQ - MÉDIA RESOLUÇÃO - CLASSE II (CM6)
- HLA - DRB1 - MÉDIA RESOLUÇÃO - CLASSE II (DRBIA)
- ADA2, SEQUENCIAMENTO DO GENE (ADA2)

GINECOLOGIA/MASTOLOGIA:

- PESQUISA DE MUTAÇÃO FAMILIAR ESPECÍFICA NO GENE BRCA1 (BRCA1)
- ONCOTYPE, DX MAMA (ONCOTYPE)
- ENDOPREDICT (MYRIAD) CÂNCER DE MAMA (ENDOPRED)
- BRCA1 E BRCA2, SEQUENCIAMENTO NGS + CNV (BRCATE2)
- BRCA1 E BRCA2, SEQUENCIAMENTO (SALIVA) (BRCATRU)
- SEQUENCIAMENTO BRCA1 E BRCA2 EM AMOSTRA DE TUMOR [BRCA-T] (BRCATU)
- CÂNCER (BRCA1, BRCA2) SEQUENCIAMENTO (NGS) + MLPA (BRCA1/2)
- MAMA, OVÁRIO E ENDOMÉTRIO (BRCA + 16 GENES), PAINEL (BRCAPLUS)
- CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO EXPANDIDO, PAINEL (PMAOV)
- MAMA/OVÁRIO, CÂNCER PAINEL - PERFIL ASHKENAZI BRCA 1/ BRCA2 (BRCA1-2)
- MAMA/OVÁRIO, CÂNCER PAINEL (MAMA/OV)
- ALOPECIA ANDROGENÉTICA FEMININA E SENSIBILIDADE A FINASTERID (ALOPFEM)
- CARIOTIPO DE MAT DE ABORTO / VILO CORIAL / RESTOS OVULARES (CA)
- CROSS MATCH SEGUNDO TUBO (CM52)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO MAMA E OVÁRIO (REDEHMO)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO (REDECH)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO MAMA E OVÁRIO (REDEHMO)
- PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO (REDECH)

NEUROLOGIA:

- NEUROFIBROMATOSE NF1-LIKE (SPRED1) SEQUENCIAMENTO (SPRED)
- NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 (NF) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (NFISEQ)
- NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 DNA, ESTUDO MOLECULAR (NFT1)
- NEUROFIBROMATOSE TIPO 2 (NF2) SEQUENCIAMENTO- NGS (NF2SEQ)
- ALZHEIMER (ADGEN) DOENÇA PAINEL, SEQUENCIAMENTO (ALZ)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

NEUROLOGIA:

- DOENÇA DE ALZHEIMER FAMILIAR, TESTE GENÉTICO (ALZ4)
- DEMÊNCIA, PAINEL (37 GENES) NGS, SANGUE TOTAL (DEME)
- PAINEL GENÉTICO PARA DEMÊNCIA E DOENÇA DE PARKINSON (DEMPARK)
- ESTUDO MOLECULAR PARA DEMÊNCIAS E PARKINSON - (NGS) (PARKINN)
- PARKINSON, DOENÇA TIPO 2, PARK2 (GENE PRKN2) - MLPA (PARK2)
- PARKINSON, DOENÇA TIPO 8, PARKS (LRRK2) (PARKS)
- FATOR NEUROTRÓFICO DERIVADO DO CÉREBRO (BDNF)
- ESTUDO MOLECULAR SÍNDROME DE BATTEN LIPOFUSCINOSE (CLN3)
- ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (C9ORF72)
- ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)
- ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 1 (SOD1) SEQUENCIAMENTO, (SOD1)
- ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 8 (VAPB) SEQUENCIAMENTO (VAPB)
- EPILEPSIA LATERAL LÓBULO TEMPORAL (LGI1) NGS (LGIT1)
- EPILEPSIA LATERAL LÓBULO TEMPORAL (LGI1) NGS, SANGUE TOTAL (LGLT1)
- EPILEPSIA MIOCLÔNICA GRAVE, ESTUDO MOLECULAR (SCNTA)
- EPILEPSIA PAINEL (299 GENES) - NGS, SANGUE (CEPILL)
- EPILEPSIA PAINEL EXPANDIDO, SALIVA (EPISAL)
- DOENÇA DE HUNTINGTON ESTUDO MOLECULAR, PCR (HUN)
- HUNTINGTON-LIKE, DOENÇA TIPO 2 (JPH\$) SCREENING, SANGUE (JPH3\$)
- DISTONIAS, VÁRIOS MATERIAIS (NGS) (DISTO)
- ATAXIA HEREDITÁRIA - NGS (ATAXIA)
- ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7, SCA7 (ATXN7) SCREENING (ATAXIAZ7)
- ESTUDO MOLECULAR PAINEL ATAXIA ESPINOCEREBELAR (ATXP)
- ATAXIA 3, ESTUDO MOLECULAR (ATXS)
- ATAXIA 4, ESTUDO MOLECULAR (ATX4)
- ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 109, SCAT10 (ATXN1100) SCREENING (ATX10)
- ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 12, SCA12 (PPP2R2B) SCREENING (ATX12)
- ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 17, SCA17 (TBP) SCREENING (ATX17)
- ATROFIA DENTATO-RUBRO-PALIDO-LIUSIANA, DRPLA (ATNI) (DRPLA)
- PAINEL DE DOENÇAS DO NEURÔNIO MOTOR E NEUROPATIAS (PNCMT)
- KENNEDY / AMIOTROFIA BULBOESPINAL (BSMA), DOENÇA DE (AMK)
- ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (SMN1V/SMN2) MLPA, SANGUE TOTAL (ATM)
- PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA - PAINEL NGS 47 GENES (PMPEH)
- PARAPLEGIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO 1, SPG1 (LICAM)
- DISTONIA MIOCLÔNICA, DYT11 (ÉXONS 1-7,9 - SGCE) SCREENING (DYT11)
- DISTONIA TORÇÃO, DYT6 (THAP1) SEQUENCIAMENTO (DYT6)
- DYT11(TORIA) - SEQUENCIAMENTO DO GENE (DISS)
- DYT1 (TORIA C.907 209DELGAG), SEQUENCIAMENTO (DIST)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

NEUROLOGIA:

- PAINEL DE DISTROFIAS MUSCULARES, MIOPATIAS E MIASTENIA (DMUS)
- Distrofia Miotônica de Steinert (DMPK) SCREENING, SANGUE TOTAL (DMPK)
- Distrofia Miotônica de Steinert, DM1 (DMPK), SOUTHERN BLOT (DMS)
- Distrofia Muscular de Duchenne/Becker, ESTUDO MOLECULAR (SG) (DMD) BR S
- DUCHENNE / BECKER, SEQUENCIAMENTO (DMDS)
- CHARCOT MARIE-TOOTH, DOENÇA TIPO 1, PAINEL (27 GENES) NGS (CHAMT)
- CHARCOT-MARIE-TOOTH, DOENÇA - PAINEL GENÉTICO (CMT)
- CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 14 - PMP22 - DUPLICAÇÃO (CMT1)
- MIOPATIA MITOCONDRIAL TIPO LEBER, ESTUDO MOLECULAR (NHL)
- SURDEZ DIGÊNICA - GJB2, GJB3, GJB6 (SURDEZ)
- CONEXINA 26 - 35DELG, ANÁLISE DE MUTAÇÃO (NEONATAL) (SUD)
- GENE GJB3 - SEQUENCIAMENTO COMPLETO (GJB3)

OFTALMOLOGIA:

- RETINOBLASTOMA (RB1) MLPA, SANGUE TOTAL (RBIMLPA)
- RETINOBLASTOMA (RB1) SEQUENCIAMENTO, SANGUE TOTAL (RB1)
- PAINEL DE RETINOPATIAS, SEQUENCIAMENTO (CRETINO)
- NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITÁRIA TIPO LEBER (T4216C, G13708A, G1 (NOH)

DERMATOLOGIA:

- CARIÓTIPO DE PELE (FIBROBLASTOS) (CARPE)
- RISCO A MELANOMA (MELANOMA)
- DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA (HGSV) MLPA (DEH)
- DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA TIPO 1- EDA - SANGER (EDA)
- DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, SEQUENCIAMENTO (NEMO)
- GORLIN, SÍNDROME (PTCH1) - MLPA (PTCHIM)
- GORLIN, SÍNDROME (PTCH1) SEQUENCIAMENTO (PTCHIIS)
- ICTIOSES HEREDITÁRIAS, PAINEL (NGS) (ICTIOSE)
- SUSCETIBILIDADE A QUELOIDE (QUELOIDE)
- ALOPECIA ANDROGENÉTICA MASCULINA (ALOPECIA)

UROLOGIA:

- PAINEL CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO (19 GENES) (CAHEPROS)
- PROLARIS - CÂNCER DE PRÓSTATA (PROLAR)
- INFERTILIDADE MASCULINA, ESTUDO MOLECULAR DO CROMOSSOMO Y (MCY)
- CROSS MATCH SEGUNDO TUBO (CM52)

CONHEÇA OS EXAMES GENÉTICOS DO RICHET

NEFROLOGIA:

- PAINEL DE DOENÇA POLICÍSTICA RENAL (NGS) (PDPR)
- DOENÇA RENAL POLICÍSTICA, PAINEL (PKD1, PKD2, PKHD1, GANAB) (POREN)
- DOENÇA RENAL POLICÍSTICA (GENE PKHD1) NGS (POLI)
- SÍNDROME NEFRÓTICA, PAINEL NGS (NEFRO)
- HIPEROXALÚRIA PRIMÁRIA TIPO 1(AGXT) SEQUENCIAMENTO (AGXT)
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÊNITA (CYP17AD) SEQUENCIAMENTO (CYP17AI)
- HIPERPLASIA DA SUPRARRENAL - FORMA NÃO CLÁSSICA, PAINEL (HCSRNC)
- CYP21A2, SEQUENCIAMENTO - SANGER (CYP21A2)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHB/PGL4) SEQUE (PGL4)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO (SDHC/PGL3) SEQU (PGL3)
- FEOCROMOCITOMA - PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO, 14 GENES NGS, SA (FEO)

TIREOIDE/PARATIREOIDE:

- MIRTHYPE - CLASSIFICADOR DE NÓDULO TIREOIDEANO (MIRTH)
- PAINEL PARA HIPERPARATIREOIDISMO (PHPT)
- RESISTÊNCIA A HORMÔNIOS TIREOIDEANOS, SEQUENCIAMENTO (TRHB)

OUTROS MARCADORES:

- BOMARCADORES EM TUMORES SÓLIDOS - BRAF(V600X) - HOT SPOT (BRAFF)
- ONCO IN BLOOD BRAF (V600E E V600KO) (BRAFI)
- PAINEL TUMORAL AMPLIADO (BURDEN)
- ESTUDO MOLECULAR GEN IDH2 EM GLIOMAS, SCREENING R172W, TECI (IDH2)
- BIOMARCADORES DE DNA TUMORAL EM SANGUE - PAINEL NGS (DNAT)
- GENE PTEN, MLPA (GPTEN)
- GUARDANT3S60 (GUARDA)
- CHEK 2, PESQUISA DE MUTAÇÃO TINOODELC, SEQUENCIAMENTO (CHEK2)
- L-FRAUMENI, SÍNDROME DE - TP53 - SANGER (TP53)
- MONITORAMENTO TUMORAL SIGNATERA - BIÓPSIA LÍQUIDA (MTSIG)
- SEQUENCIAMENTO DO GENE BRAF EXONS 11 E 15 (GBRAF)
- PESQUISA DE MUTAÇÃO NO GENE C-KIT [CKIT], TUMOR (C-KIT)
- GENOTIPAGEM KIR + HLA-C CLASSE I, BAIXA RESOLUÇÃO (KIRHLA)
- ÉXONS 18-21 - EGFR, SCREENING (EG1821)
- HLA B-27 - PCR EM TEMPO REAL (HLA)
- EXT1, EXT2 - SEQUENCIAMENTO NGS (EXT12)
- ADAMTS1S, SEQUENCIAMENTO DO GENE (ADAMTS13)
- SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENE C1R (C1R)
- POLIMORFISMOS NO GENE DPYD E DPD (DPYD)