

Laboratório de Apoio

Avenida Angélica, 2318 - 5o Andar

01228-904 São Paulo, SP

Catálogo de Testes – Abril 2017

|  |  |
| --- | --- |
| C – Citologia | |
| **Cód.** | **Exame** |
| C01 | Citologia Convencional; Colpocitologia Oncótica, Citologia de Lâmina Cérvico Vaginal (Papanicolaou) |
| C02 | Citologia Oncótica (Líquidos, imprints de tumores, secreções, raspados cutâneos) |
| C03 | Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, profunda, sem deslocamento patologista (material é recebido no laboratório) |
| C04 | Citologia de Base Líquida (CellPreserv / Thin Prep) Citologia de secreção cérvico vaginal em meio liquido |
| C05 | Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, profunda, com deslocamento patologista (Patologista é chamado para fazer punção na clínica, hospital, etc.) |
| C06 | Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, superficial, sem deslocamento patologista (lesão superficial não precisou ultassom) |
| C07 | Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, superficial, com deslocamento patologista (Patologista é chamado para fazer PAAF sem ultassom) |
| C08 | Citologia Hormonal isolada (1 unica lâmina) |
| C09 | Citologia Oncótica Imprint de Linfonodo (gânglio) (impressão da superfície do linfonodo) |
| C10 | Citologia Oncótica Imprint de Medula Óssea (impressão da superfície do cone obtido por biópsia da medula) |
| C11 | Citologia Hormonal Seriada |
| C12 | Citologia + anatomia patológica (Cell Block) qualquer material |
| C13 | Citologia oncótica em liquido ascítico |
| C14 | Citológico Oncótico em Liquido Pericárdico |
| C15 | Citológico em Liquido Sinovial |
| C16 | Citologia oncótica em outros materiais (qualquer material não listado anteriormente) |
| C17 | Procedimento diagnostico em lâminas de PAAF até 5 lâminas |
| C22 | Citologia Oncótica de Urina   3 amostras |
| C30 | Citologia Oncótica de Urina   Amostra Única |

|  |  |
| --- | --- |
| CA – Citogenética (Cariótipo) | |
| **Cód.** | **Exame** |
| CA01 | Cariótipo com Banda G – Pesquisa de Instabilidade Cromossômica, Anemia de Fanconi – DEB Teste |
| CA02 | Cariótipo com Banda G no Sangue Fetal do Cordão Umbilical – Cordocentese |
| CA03 | Cariótipo com Banda G para Doenças Oncohematológicas em Medula Óssea. |
| CA04 | Cariótipo com Banda G de Liquido Amniótico – Amniocentese |
| CA05 | Cariótipo com Banda G de Vilosidade Coriônica |
| CA06 | Cariótipo com Banda G em Material de Abortamento (Restos Ovulares, Material de Aborto) |
| CA07 | Cariótipo com Banda G em Sangue Periférico |
| CA08 | Cariótipo com Banda G em Sangue Periférico para 100 Células |
| CA11 | Cariótipo com Banda G para Pesquisa de X Frágil |

|  |  |
| --- | --- |
| CGH – CGH array | |
| **Cód.** | **Exame** |
| CGH01 | CGH microarray, CGH array, Hibridização Genômica Comparativa, |

|  |  |
| --- | --- |
| F   FISH | |
| **Cód.** | **Exame** |
| F001 | FISH Cromossomos X/Y |
| F002 | FISH CCND1/IGH Translocação(11;14) |
| F003 | FISH Del 13q14.3 (deleção do cromossomo 13) |
| F004 | FISH t(14;18) IgH/bcl 2 |
| F005 | FISH PML/RARA translocação (15;17) |
| F006 | FISH PAINEL LLC (del MYB (6q), del ATM (11q), trissomia cromossomo 12, del 13q, del P53 (17p) + t(CND1/IGH) |
| F007 | FISH Deleção 1p19q |
| F008 | FISH EGFR (Receptor Fator de Crescimento Epidérmico) |
| F009 | FISH HER 2 (Her2/neu, C ERBB2) |
| F010 | FISH MALT ; API2/MALT1 t(11;18) |
| F011 | FISH N MYC (neuroblastoma) |
| F012 | FISH Urovysion© (Ca urotelial) |
| F013 | FISH Painel de Microdeleções (Prader Willi Smith Mangenis, Di George) |
| F014 | FISH Microdeleções Prader Willi / Angelman Síndrome |
| F015 | FISH Microdeleções Smith Mangenis, Síndrome |
| F016 | FISH Microdeleção 22q11.2 Di George, Síndrome |
| F017 | FISH Pré Natal (Aneuploidia Cromossomos X,Y,13,18,21) |
| F018 | FISH Chromoprobe Multiprobe® ALL |
| F019 | FISH PAINEL LLC (del MYB (6q), del ATM (11q), trissomia cromossomo 12, del 13q, del P53 (17p) |
| F020 | FISH del ATM (11q22.3) |
| F022 | FISH ALK |
| F023 | FISH del P53 del 17p13.1 |
| F024 | FISH RET |
| F025 | FISH ROS1 (6q22) |
| F026 | FISH em metáfase, por sonda (para ser usado em convênios que só pagam por este código) (este teste seria feito em células de cultura) |
| F027 | FISH TRISSOMIA CROMOSSO 12 |
| F028 | FISH t(3q27; var) sonda BCL6 Linfoma Difuso Grande Células B (Linfoma não Hodgkin   NHL) |
| F029 | FISH Rearranjo BCR/ABL t(9;22) (LMC, LLA) |
| F030 | FISH t(8;14) q24;q32 Sonda c MYC/IGH Linfoma de Burkitt |

|  |  |
| --- | --- |
| H – Histoquímica | |
| **Cód.** | **Exame** |
| H01 | Histoquímica (Coloração de Ziehl Neelsen (ou BAAR ou bacilo álcool ácido resistente), Grocott, Graham, Alcian Blue, PAS c/ diastase, PAS s/ diastase, Reticulina, Masson, Giemsa, Mucicarmin e outros) |

|  |  |
| --- | --- |
| I – Imunohistoquímica | |
| **Cód.** | **Exame** |
| I001 | Um marcador celular (01 anticorpo) |
| I002 | Painel com dois marcadores celulares (02 anticorpos) |
| I003 | Painel com três marcadores celulares (03 anticorpos) |
| I004 | Painel sugerido com > 3 marcadores celulares   para cada anticorpo adicional a 3 anticorpos , acrescente |
| I005 | Painel de Mama Prognóstico (1) – 4 anticorpos [RE, RP, Ki67, Her2] |
| I006 | Painel de Mama Determinação de Subtipo (1) e (2) – 5 anticorpos [RE, RP, Ki67, Her 2, E caderina] |
| I007 | Painel Testículo – 5 anticorpos [CD 30, CD117, PLAP, BHCG, AFP] |
| I008 | Painel PAAF Tireóide Marcadores Preditivos (Diag. indet.) 4 anticorpos [Galectina 3, CK 19, HBME 1, PPAR gama] |
| I009 | Painel Rim Diagnóstico / Prognóstico –6 anticorpos [Ck 7, Racemase, TFE3, CD 10, Vimentina, RCC] |
| I010 | Painel Hepatopatias Crônicas – 4 anticorpos [HBs Ag, HBcAg, HCV, Alfa1Antripsina] |
| I011 | Painel HNPCC (Gene reparo DNA) – 4 anticorpos [MLH1, MSH2, MSH6, PMS2] HNPCC, Sínd Lynch, Câncer de Cólon Hereditário |
| I012 | Painel Tumor de Estroma Gastrointestinal (GIST) – 6 anticorpos [CD117 (c Kit), S100, Desmina, CD34, Actina de Músculo Liso, Ki67] |
| I013 | Painel Linfoma de Células Grandes B difuso – 8 anticorpos [CD20, CD3, CD 10, CD5, MUM1, Bcl6, Ciclina D1 Ki67] |
| I014 | Painel Linfoma de Burkitt – 8 anticorpos [CD20, CD3, CD10, CD5, Ciclina D 1, Bcl6, Bcl2, Ki67] |
| I015 | Painel Linfoma de Células do Manto – 6 anticorpos [CD20, CD3, CD10, CD 5, Ciclina D1, Ki67] |
| I016 | Painel Linfoma da Zona Marginal do tipo MALT – 6 anticorpos [CD20, CD3, CD 10, CD5, Ciclina D1, Ki67] |
| I017 | Painel Linfoma Folicular – 6 anticorpos [CD20, CD3, CD10, CD5, Ciclina D1, Ki 67] |
| I018 | Painel Linfoma Linfocítico / LLC B – 7 Acs [CD20, CD3, CD10, CD5, Ciclina D1, D23, Ki67] |
| I019 | Painel Linfoma de Hodgkin Predominância Linfocít. Nodular – 9 anticorpos [CD 20, CD3, CD30, CD15, CD45, CD10, Bcl2, Bcl6 Ki67] |
| I020 | Painel Linfoma de Hodgkin Clássico – 9 anticorpos [CD20, CD3, CD30, CD15, CD45, CD10, Bcl2, Bcl6, Ki67] |
| I022 | Painel de Adenoma de Hipófise – 5 anticorpos [FSH, LH, GH, Prolactina, TSH] |
| I023 | Painel de Linfonodo Sentinela – 2 anticorpos [Pan Melan ou Pan Queratina, S 100] (melanoma, mama) |
| I024 | Painel de Determinação de Sítio Primário de Carcinoma metastático   6 anticorpos [Ck20, Ck7, CDX2, RE, TTF1, PSA] |
| I025 | Painel de Neoplasias Fusocelulares, Sarcomas 8 anticorpos [S100, CD34, Ki67, AML, Desmina, EMA, Beta Catenina, Coquetel de Ck] |
| I026 | Painel de Neoplasias do Sistema Nervoso Central Gliomas 4 anticorpos [Ki67, S100, GFAP, p53] |
| I027 | Painel de Neoplasias de células redondas e azuis 12 anticorpos [CD99, vimentina, Desmina, Ki67, Cromogranina, Sinaptofisina, Coquetel de CK, Wt1, CD20, CD45, S100, PanMelan] |
| I028 | Painel de Neoplasia Intraepitelial Colo Cervical Uterino 2 anticorpos [p16, Ki67] |
| I029 | Painel de Mama Determinação de Ca Invasivo vs Ca In situ 3 anticorpos [p63, Calponina, AML] |
| I030 | Painel de Prostata 2 anticorpos [p63; citoqueratina de alto PM (34 betaE12)] |

|  |  |
| --- | --- |
| M – Biologia Molecular | |
| **Cód.** | **Exame** |
| M001 | BRCA1, Gene BRCA1, mutação Sequenciamento, |
| M002 | BRCA2, Gene BRCA2, mutação Sequenciamento |
| M003 | CCND1, Gene CCND1, Cyclin D1 (PRAD1) |
| M004 | Rearranjo IgH, Clonalidade Células B / Rearranjo de IgH |
| M005 | TCR, Clonalidade Células T |
| M006 | MSI, Instabilidade de Microssatélites |
| M007 | E-Caderina, Gene E-caderina, mutação Sequenciamento, |
| M010 | Jak2, Gene Jak2, Mutação V617F (Janus Kinase 2) exon 12 |
| M011 | KRAS, Gene K-RAS, mutação códons 12 e 13 (Sem códon 61) |
| M012 | MLH1, Gene MLH1 metilação, Pesquisa Dirigida |
| M013 | MLH1, Gene MLH1, mutação Sequenciamento, |
| M014 | MSH2, Gene MSH2, mutação Sequenciamento, |
| M015 | MSH6, Gene MSH6, mutação Sequenciamento, |
| M016 | MGMT, Gene MGMT, metilação |
| M017 | P53, Gene TP53 (P53), Mutação, Sequenciamento ; |
| M018 | TMO, Quimerismo pós TMO |
| M019 | RB1, Gene RB1 (Retinoblastoma 1) – mutação Sequenciamento clín.: Retinoblastoma infantil, câncer bexiga, e sarcoma osteogênico |
| M021 | RET, Gene RET, mutação Sequenciamento. |
| M022 | PML/RARA, Translocação PML RARA t(15;17)(q22;q12) |
| M023 | UGT1A1, Gene UDP  Glicuronisil Transferase 1; UGT1A1, Polimorfismo gênico |
| M024 | APO E, Gene Apoliproteína E, APOE Sequenciamento |
| M025 | HLA B15, Gene HLA B15, serotipo identifica alelo gene B\*15 |
| M026 | HLA B57, Gene HLA-B57 Sequenciamento |
| M027 | Cr Y, Cromossomo Y, microdeleção |
| M028 | CYP 2C19 2\* e 3\*, Gene CYP450, 2C19 2\* e 3\* |
| M029 | CYP 2C9 2\* e 3\*, Gene CYP450, 2C9 2\* e 3\* Gene CYP450, |
| M030 | CYP 2D6 Gene CYP450, 2D6 Sequenciamento |
| M031 | CYP 2D6, 2C19 e 2C9, Gene CYP450, CYP2D6 , CYP2C19 , CYP2C9 Gene CYP450, 2C19 2\* e 3\* |
| M032 | CFTR, Gene CFTR mut F508 (Mucoviscidose) (pesquisa da mutação delta F508 no gene CFTR) |
| M033 | DMD, Gene DMD   Distrofina   Distrofia Muscular de Duchenne, Sequenciamento NGS |
| M034 | Fator V, Gene F5   Fator V de Leiden |
| M035 | FLT3, Gene FLT3 , STK1, FLK2, CD135 mutação D835 (Fms like tyrosine kinase 3, CD135) |
| M036 | G6PD, Gene G6PD, Defic. de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase Mutação G202A |
| M037 | G6PD, Gene G6PD, Defic. de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase, Sequenciamento |
| M038 | HFE, Gene HFE, mutação mutações mais frequentes: C282Y e H63D e S65C (Veja M241) |
| M039 | MTHFR, Gene MTHFR mutação (Metilenotetrahidrofolato redutase) Homocisteína |
| M040 | MCAD, Gene MCAD, Deficiência (Medium chain acyl-CoA dehydrogenase) Sequenciamento Sanger |
| M041 | Painel Retardo Mental: 1p-deletion, Williams, Smith Magenis, Miller Dieker, DiGeorge, Prader-Willi, Alagille, Saethre-Chotzen, Sotos |
| M042 | Painel Prader Willi/Angelman, Síndrome, PW/A deleção de um ou vários genes do braço Cr15q ou dissomia Cr15 |
| M043 | PW/A, Síndrome Prader Willi/Angelman, MLPA |
| M045 | GM2, Gene GM2 |
| M047 | CYP 2C9 + VKORC1, Genes CYP450 2C9 e VKORC1 |
| M048 | X Frágil, Gene FMR1 (PCR) > 200 repetições do códon CGG |
| M049 | (patógeno) Adenovírus |
| M050 | (patógeno) Bartonella, varias especies |
| M051 | (patógeno) Borrelia burgdorferi |
| M052 | (patógeno) Brucella melitensis (Febre de Malta) parasita de macrófagos |
| M053 | (patógeno) Vírus da Caxumba Paramixovirus (HPIV) |
| M054 | (patógeno) Trypanosoma cruzi |
| M056 | (patógeno) Clamidia psittaci (respiratório em humanos), |
| M057 | (patógeno) Clamídia trachomatis (multiplex para 14 sorotipos) |
| M058 | (patógeno) Clamídia trachomatis, Clamidia |
| M059 | (patógeno) Herpesvírus simples 1 e 2 (Herpes, qualitativo), HSV1, HSV2 |
| M060 | (patógeno) Herpes 3, HHV-3, Human Herpes vírus-3) |
| M061 | (patógeno) Citomegalovírus, CMV (qualitativo) |
| M062 | (patógeno) Citomegalovírus, CMV (quantitativo) |
| M063 | (patógeno) Vírus Epstein Barr EBV, quantitativo |
| M065 | (patógeno) Herpesvírus 8 (qualitativo) HHV8 |
| M066 | *(patógeno) Ureaplasma urealyticum* |
| M067 | *(patógeno) Neisseria gonorrhoeae* (multiplex para 44 variantes) |
| M070 | *(patógeno) Helicobacter pylori* (qualitativo) |
| M071 | (patógeno) Helicobacter Pylori, Cepas Patogênicas (gene cagA) |
| M072 | (patógeno) HPV, Vírus Papiloma HPV qualitativo sem identificação de alto ou baixo risco |
| M073 | (patógeno) HPV, Vírus papiloma (HPV) (identificação viral genotipagem) |
| M074 | (patógeno) HTLV I e II qualitativo (vírus T-linfotrópico humano ) |
| M076 | (patógeno) Legionella pneumophila |
| M077 | (patógeno) Leptospira interrogans |
| M078 | (patógeno) Leptospira , identificação |
| M079 | (patógeno) Leishmania donovani |
| M080 | (patógeno) Micobactéria atípica (qualitativo com tipagem) |
| M081 | (patógeno) Micobactéria tuberculosis, Qualitativo |
| M082 | (patógeno) Pneumocystis jirovecii antigo Pneumocistis Carinii (PPC) |
| M083 | (patógeno) Toxoplasma gondii |
| M084 | (patógeno) HCV, Genotipagem (subtipagem tipo 1, 2, 3 etc.) |
| M096 | (patógeno) HCV, Genotipagem (subtipagem tipo 1, 2, 3 etc.) |
| M091 | (patógeno) HCV , qualitativo |
| M095 | (patógeno) HCV, Carga viral |
| M085 | (patógeno) HIV, qualitativo |
| M086 | (patógeno) HIV, Carga Viral |
| M087 | (patógeno) HIV, Resistencia Genotípica a antirretrovirais |
| M088 | (patógeno) HIV, Genotipagem |
| M089 | (patógeno) HIV, detecção do Gene CCR5 |
| M090 | (patógeno) HBV , qualitativo |
| M092 | (patógeno) HBV , carga Viral |
| M093 | (patógeno) HBV , Genotipagem |
| M094 | (patógeno) HBV , resistência a antivirais (carga viral) |
| M097 | (patógeno) Hepatite G, qualitativo (HGV ou GBV) |
| M098 | Painel Metilação de Genes de Reparo DNA: MLH1 (3p22.1), MLH3 (14q24.3), MSH2 (2p21), MSH3 (5q14.1), MSH6 (2p16), PMS2 (7p22) e MGMT (10q26). |
| M099 | APC, Gene APC MLPA., (5q21-q22) |
| M100 | BRCA1, Gene BRCA1 MLPA , |
| M101 | PW/A Síndrome , Análise de Metilação |
| M102 | BRCA2, Gene BRCA2, MLPA |
| M103 | EGFR, Gene EGFR (ERBB1) Deleções nos exons 19 e mutações de exons 20 e 21; |
| M104 | Pesquisa Dirigida de Mutação Pós Identificação no Probando |
| M105 | DMD, Gene DMD estudo de duplicação e deleção (MLPA)(DMD, deleções / duplicações no gene DMD) |
| M106 | BCR/ABL, Translocação BCR/ ABL , qualitativo t(9;22)(q34;q11) (Cromossomo Filadélfia) |
| M107 | AML1ETO, Translocação AML1ETO, (RUNX1T1) t(8;21)(q22;q22) |
| M108 | (patógeno) EBV, Vírus Epstein-Barr EBV, qualitativo |
| M109 | *(patógeno) Streptococcus agalactiae (Estreptococos agalactiae)* (Estreptococos beta hemolítico do grupo B GBS) |
| M111 | Sequenciamento de CYP2D6 (excl. metabolizadores lentos) + UDP Glicurosinil Transferase (UGT1A4), Polimorfismo gênico |
| M112 | CDKN2A, Gene CDKN2A, mutação Sequenciamento Cyclin Dependent Kinase Inhibitor 2A |
| M113 | BRAF, Gene BRAF codon 600, V600E |
| M114 | Painel Infeccioso Gineco II (Clamídia, Mycoplasma, Ureaplasma, Neisseria, Trichomonas) |
| M115 | BRCA2, Gene BRCA2, mutação Sequenciamento + MLPA, |
| M116 | BRCA1, Gene BRCA1, mutação Sequenciamento + MLPA, |
| M117 | ABCD1, Gene ABCD1 PCR |
| M118 | X Frágil Síndrome (Southern Blot) |
| M119 | BRCA1/2 Ashkenazi, Gene BRCA1 e BRCA2 |
| M120 | PTEN, Gene PTEN , mutação Sequenciamento (Phosphatase And Tensin) |
| M121 | NSD1, Gene NSD1 , Sequenciamento |
| M122 | NSD1, Gene NSD1 , MLPA |
| M123 | Protrombina, Gene Fator 2 (Protrombina) variante alélica G20210A) Fator II |
| M124 | VHL, Gene VHL , MLPA |
| M125 | VHL, Gene VHL mutação Sequenciamento |
| M126 | APC, Gene APC , Sequenciamento (5q21 q22) |
| M130 | PW/A, Síndrome Prader-Willi/Angelman, Diagnóstico |
| M131 | CYP 2C9 + VKORC1, Warfarina (CYP450 2C9 e VKORC1) |
| M132 | (patógeno) Herpes vírus Tipagem |
| M133 | ZNF9, Gene ZNF9, PCR expansão CTG no gene ZNF9 |
| M134 | DMPK, Gene DMPK PCR pesquisa da expansão CTG no gene DMPK |
| M135 | CDH7, Gene CDH7   Sequenciamento das regiões codificantes do gene CHD7 |
| M136 | TWIST1, Gene Twist, mutação e Sequenciamento. (TWIST1) |
| M137 | KRAS, Gene K-RAS, mutação códons 12, 13 e 61 |
| M138 | NRAS, Gene N-RAS, mutação códons 12, 13 e 61 |
| M139 | HRAS, Gene H-RAS, mutação códons 12, 13 e 61 |
| M140 | COL3A1, Gene COL3A1, Sequenciamento (colágeno, tipo III, alfa 1) |
| M141 | HLA B5, Gene HLA-B5 |
| M142 | NF1, Gene NF1 Sequenciamento |
| M143 | NF2, Gene NF2 Sequenciamento |
| M144 | FXN, Gene FXN Ataxia de Friedreich (expansão de uma repetição GAA triplet intrônica no gene FXN) |
| M145 | F8, Gene F8 Hemofilia A (PCR inverso) (deleções/duplicações no gene F8) |
| M146 | F9, Gene F9 Hemofilia B (Sequenciamento do Gene F9) |
| M147 | IDUA, Gene IDUA (MPS) |
| M148 | MEN2, Gene MEN2 |
| M149 | COL1A1, Gene COL1A1 Sequenciamento (51 exons) (collagen, tipo I, alpha 1), |
| M150 | Gene Longo, Sequenciamento de Gene Longo (Cód. p/ link com tabela de Operadora qdo gene não especificado) |
| M153 | TNSALP. Gene TNSALP |
| M154 | PTPN11, Gene PTPN11 Sequenciamento |
| M155 | WBS, Síndrome Williams; Genes WBS (CLIP2, ELN, GTF2I, GTF2IRD1 e LIMK1) 7q11.23 (deleção hemozigótica de 1.5 to 1.8 Mb) (MLPA) |
| M156 | SOS1, Gene SOS1, Sequenciamento |
| M157 | IDS, Gene IDS Mucopolissacaridose II (MPS) |
| M158 | ZNF9 Gene ZNF9 |
| M159 | F8, Gene F8 (Sequenciamento) |
| M160 | IDS, Gene IDS (MLPA) MPSII |
| M161 | COL1A2, Gene COL 1A2 Sequenciamento COL1A2 |
| M162 | IFITM5, Gene IFITM5 Mut pontual c14C T gene IFITM5 |
| M163 | KRAS, Gene KRAS Sequenciamento |
| M164 | RAF1, Gene RAF1 Sequenciamento |
| M165 | RIT1, Gene RIT1 Gene RIT1, Sequenciamento |
| M166 | NDUFV1, Gene NDUFV1 Sequenciamento |
| M167 | FGD1, Gene FGD1 , Sequenciamento |
| M168 | (patógeno) Mycoplasma hominis, |
| M169 | PLA2G6, Gene PLA2G6 , Sequenciamento |
| M170 | MJD1, Gene MJD1 aumento repetições (GAG)n na região MJD1 cr 4 |
| M171 | Exoma, Sequenciamento completo do exoma, 22 mil genes |
| M172 | SCN9A, Gene SCN9A, Sequenciamento completo |
| M173 | MECP2, Gene MECP2 Sequenciamento completo |
| M175 | Painel Trombose (Pílula) (Fator V, Protrombina, Metileno) |
| M176 | COL1A1, Gene COL 1A1 Colágeno 1A1 Polimorfismo: COL1A1 Sp1 1240G>T (rs1800012). |
| M177 | TFPI, Gene TFPI, mutação C536T |
| M178 | PAI1, Gene PAI 1 , polimorfismo 4G/5G, SERPINE1 |
| M180 | PALB2, Gene PALB2 exon 4 , Mutação especifica |
| M181 | PYGM, Gene PYGM , Sequenciamento Exon e Intron |
| M182 | COMP, Gene COMP , Sequenciamento |
| M183 | Genes Associados ao Cancer Hereditário (BRCA1, BRCA2, TP53, PTEN, MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, RB1, MEN1, RET, VHL) |
| M184 | TTR, Gene TTR, Sequenciamento |
| M185 | Beta globina, Gene β globina (substituição do códon GAG para GTG) |
| M186 | AKT1, Gene AKT1, Sequenciamento completo (mutação somática frequente, p.Glu17Lys, gene AKT1) |
| M187 | CFTR, Gene CFTR, Sequenciamento completo |
| M188 | EVC, Gene EVC e EVC2 (Sequenciamento do gene EVC e EVC2) |
| M189 | EDN3, Gene EDN3, Sequenciamento completo |
| M190 | EDNRB, Gene EDNRB, Sequenciamento completo |
| M191 | MITF, Gene MITF, Sequenciamento completo |
| M192 | PAX3, Gene PAX3, Sequenciamento completo |
| M193 | SNAI2, Gene SNAI2, Sequenciamento completo |
| M194 | SOX10, Gene SOX10, Sequenciamento completo |
| M195 | Gene TCTN3, Sequenciamento completo (tectonic family member 3) |
| M196 | AR, Gene AR, Sequenciamento completo |
| M197 | MLH1, Gene MLH1, MLPA Gene de Reparo de DNA |
| M198 | MSH2, Gene MSH2, MLPA Gene de Reparo de DNA |
| M199 | MSH6, Gene MSH6, MLPA Gene de Reparo de DNA |
| M200 | BRAF, Gene BRAF Sequenciamento |
| M201 | CDH1, Gene CDH1, Sequenciamento completo caderina 1,( tipo 1), E cadherin (epitelial) |
| M202 | CDH1, Gene CDH1, MLPA caderina 1,( tipo 1), E cadherin (epitelial) |
| M203 | Painel para Síndrome de Meckel\_Grouber / Joubert (25 genes) |
| M204 | ATL1, SPAST, HSPD1, Genes ATL1, SPAST, HSPD1; Sequenciamento completo Sanger |
| M205 | FGFR2, Gene FGFR2, Sequenciamento completo |
| M207 | HLA DQ8 e DQ2 por PCR (marcadores DQ8 e DQ2 de HLA) |
| M208 | TSC1, Gene TSC1 Sequenciamento; |
| M209 | TSC2, Gene TSC2 Sequenciamento; |
| M210 | SOX9, Gene SOX9 (deleções/duplicações no gene SOX9) |
| M212 | BRCA1 ou BRCA2, Gene BRCA1 ou BRCA2 NGS + confirmação Sanger, |
| M213 | BRCA1 e BRCA2, Gene BRCA1 ou BRCA2 NGS + MLPA + confirmação Sanger, |
| M214 | Painel Câncer de Mama NGS 22 genes: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, STK11, TP53 |
| M215 | Painel Ca Masc. NGS 15 genes APC AXIN2 BMPR1A BRCA1 BRCA2 CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B CDKN2A CHEK2 EPCAM EXT1 EXT2 FH, FLCN, MAX, MEN1 MET MLH1 MLH3 MSH2 MSH6 MUTYH NF1 NF2 NTRK1 PALB2 PMS1 PMS2 PTEN RB1 RET SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SMAD4 STK11 TMEM127 VHL |
| M216 | Painel Ca Fem. (16) APC ATM AXIN2 BARD1 BMPR1A BRCA1/2 BRIP1 CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B /2A CHEK2 EPCAM EXT1/2 FH FLCN MAX MEN1 MET MLH1 MLH3 MRE11A MSH2 MSH6 MUTYH NBN NF1/2 NTRK1 PALB2 PMS1/2 PTEN RAD50/51C RB1 RET SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SMAD4 STK11 TMEM127 TP53 VHL |
| M217 | RB1, Gene RB1 , Sequenciamento + MLPA |
| M218 | Bsml, Gene Bsml polimorfismo Gene do Receptor de Vitam D   polimorfismo BsmI |
| M219 | A1AT, Gene A1AT gene SERPINA1 Sequenciamento Deficiência de Alfa 1 – Antitripsina (A1AT) |
| M220 | BTD, Gene BTD, Sequenciamento completo |
| M221 | UBE3A, Gene UBE3A Sequenciamento, (ubiquitina proteína ligase E3A) |
| M222 | BTK, Gene BTK Sequenciamento compl. |
| M223 | BTK, Gene BTK MLPA Bruton Tirosina Quinase |
| M224 | TPM2, Gene TPM2 Seq. Tropomiosina 2 (beta) |
| M225 | TPM2, Gene TPM2 MLPA Tropomiosina 2 (beta) (Miopatia Cap) |
| M226 | COL5A1, Gene COL 5A1 Sequenciamento. Colágeno, tipo V, alpha 1 |
| M227 | COL5A2, Gene COL 5A2 Sequenciamento. Colágeno, tipo V, alpha 2 |
| M228 | CDH7, Gene CDH7 MLPA |
| M229 | MUT MYH, Gene MUTYH, Sequenciamento |
| M230 | Análise de DNA por MLPA por sonda de DNA utilizada por amostra |
| M231 | LCT intolerância a lactose, análise molecular LCT(Defic congênita de lactase) e MCM6 (controla a atividade do gene LCT) |
| M232 | WNT4, Gene WNT4, MLPA Família wingless Sequenciamento completo, |
| M233 | RECQL4, Gene RECQL4, Sequenciamento Comp. |
| M234 | CHRNA7, Gene CHRNA7, MLPA Comp (Cholinergic Receptor, Nicotinic, Alpha 7) |
| M235 | CHRNA7, Gene CNRNA7 Sequenciamento (Cholinergic Receptor, Nicotinic, Alpha 7) |
| M236 | FGFR3, Gene FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3) Sequenciamento |
| M237 | L1CAM, Gene L1CAM, Sequenciamento Comp (L1 cell adhesion molecule) |
| M238 | SPRED1, Gene SPRED1, Sequenciamento Comp (sprouty related, EVH1 domain containing 1) [8 exons] |
| M239 | WNT4, Gene WNT4, Sequenciamento completo (8 exons) Família wingless |
| M240 | TFR2, Gene TFR2 Pesq. de mutação de alelo específico por PCR Y250X (transferrin receptor 2) |
| M241 | HFE, Gene HFE (mutações E168X ), Gene HFE (E168X) Pesq. de mutação de alelo específico por PCR |
| M242 | Regiões ASPG1, ASPG2, ASPG3, ASPG4 + genes NLGN3 e NLGN4 Sequenciamento |
| M244 | (patógeno) Painel Infeccioso Ginecológico I (Painel Padrão: Clamídia, Mico, Ureaplasma, Neisseria, Strepto, Herpes) |
| M245 | (patógeno) Programa Rastreamento Primario do DNA HPV para Prevenção de Câncer Colo Uterino |
| M246 | SCN1A, Gene SCN1A Sequenciamento (Sodium Channel, Voltage Gated, tipo I Alpha Subunit) |
| M247 | SCN1A, Gene SCN1A MLPA (Sodium Channel, Voltage Gated, tipo I Alpha Subunit) |
| M248 | DDC, Gene DDC (dopa decarboxilase) Sequenciamento Enzima produz neurotransmissores como Dopa e serotonina. |
| M249 | MMACHC, gene MMACHC; Sequenciamento |
| M250 | PAX6, Gene PAX6, Sequenciamento "paired box 6", gene família homeobox (PAX). |
| M251 | PAX6, Gene PAX6, MLPA. "paired box 6", gene família homeobox (PAX). |
| M252 | WAGR Gene WAGR MLPA |
| M253 | WAGR Gene WAGR MLPA |
| M254 | PTEN, Gene PTEN , mutação MLPA (Phosphatase And Tensin) |
| M255 | NTHL1, Gene NTHL1, Sequenciamento, NTHL1(mut de reparo DNA por excisão de bases); |
| M256 | CDKL5, Gene CDKL5 Sequenciamento (cyclin dependent kinase like 5) |
| M257 | P53, TP53 Gene, MLPA, |
| M258 | Painel Cancer Hereditário (39 genes) BRCA1 BRCA2 TP53,PTEN, ATM, BLM, PALB2, RAD51D, RAD51C, BRIP1, STK11, BARD1, PIKCA, XRCC2, NBN, FANCC, SDHB, CHEK2, RECQL, CDH1, APC, MULTYH, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, EPCAM, RET, MEN1, NTRK1, RB1, MET, CDKN2DA, CDK4, BAP1, AKT1, WT1, NF1, NF2. |
| M259 | DFNB1 Conexina 26, Sequenciamento |
| M260 | GALT, Sequenciamento Deficiência de Galactose-1-fosfato uridiltransferase, |
| M261 | Painel Defeito Congênito de Glicosilação ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT1, B4GALT7, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, EXT1, EXT2, FKRP, FKTN, GALNT3, GFPT1, GNE, LARGE, LFNG, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGO, PIGV, PMM2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RFT1, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SLC35D1, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, TMEM165, TUSC3 |
| M262 | Deficiência Intelectual e Autismo, Exoma, Sequenciamento AUTS1, AUTS3 , AUTS4, AUTS5 ; AUTS6 ; AUTS7 ; AUTS8 ; AUTS9 ; AUTS10 ; AUTS11 ; AUTS12 ; AUTS13; AUTS14A ; AUTS14B ; AUTS15 ; AUTS16 ; AUTS17; AUTS18; AUTSX1 ; NLGN3 ; AUTSX2; NLGN4 ; AUTSX3 MECP2 (300005); AUTSX4; PTCHD1 ; AUTSX5; RPL10 ; AUTSX6; TMLHE |
| M263 | Displasia Esquelética, Exoma, Sequenciamento Displasia esquelética de Greenberg; Displasia esquelética Platespondilitica LBR; FGFR3; COL2A1; TRPV4 |
| M264 | Malformações Congênitas Exoma, Sequenciamento PIK3CA; GNAQ; TBX5; MKKS; GDF6; GDF3; MEOX1; NSDHL; PIK3CA; KRIT1 (CCM1), CCM2; PDCD10; B3GLCT; FOXN1; TEK; TPM3; RYR1; ACTA1; CEP290; CRB1; GUCY2D; RPE65 |
| M265 | Cutis Laxa, Exoma, Sequenciamento ATP6V0A2 ; ELN; FBLN5; PYCR1; EFEMP2 e EFEMP1Cutis laxa com alteração de glicosilação congênita; com retardo no crescimento e desenvolvimento, Tipo Debre. |
| M266 | Epidermólise Bolhosa, Exoma, Sequenciamento COL7A1; MMP1; KRT5; LAMC2 ; LAMB3 ; COL17A1 ; ITGB4; LAMA3; KRT5; |
| M267 | Xeroderma Pigmentosa, Exoma, Sequenciamento ERCC4; UVSSA; ERCC2; ERCC5; XPA; XPC; DDB2; POLH |
| M268 | Distúrbios da Diferenciação Sexual, Exoma, Sequenciamento |
| M269 | Feocromocitoma e Paraganglioma, Exoma, Sequenciamento Síndrome MEN2A Síndrome Carcinoide Duodenal, Feocromocitoma, Neurofibromatose: IF1B ; SDHB ;TMEM127 ; GDNF; RET ; SDHD; MAX; VHL; BTG2 |
| M270 | Fibrose Pulmonar Idiopática, Exoma, Sequenciamento SFTPA2; SFTPA1; MUC5B; FCGR2A; CFTR; TGFB1; TERC; TERC ; ELMOD2; NPHS2; KIF21A; XPR1; NSMF; KCNJ10; SCNN1A; GFI1; ACTC1; SCNN1G; SCNN1B |
| M271 | Infertilidade, Exoma, Sequenciamento Azoospermia AURKC; SPGF1; TEX11; CATSPER1; NT5C1B; USP9Y; LHB |
| M272 | Osteogênese Imperfeita, Exoma, Sequenciamento Síndrome Ehlers Danlos, Doença Caffey, Osteoporose Pós Menopausa COL1A1; COL1A2; CRTAP; WNT1; P3H1 |
| M273 | Paraplegias Espásticas Hereditárias, Exoma, Sequenciamento ATL1; SPAST; SLC16A2; |
| M274 | Retinopatia Pigmentar, Exoma, Sequenciamento VEGF; HFE; TINF2; FZD4; PRPH2; BBS2; AIPL1; NDP ; mitocondrial DNA |
| M275 | Síndrome de Ehlers-Danlos, Painel de 12 genes relacionados com Síndrome Ehlers-Danlos, (Técnica Exoma, Seq) PLOD1, COL5A2, COL5A1, COL1A1, COL3A1, EDSP1, B4GALT7 , ADAMTS2 e outros |
| M276 | Síndrome de Noonan, Síndrome Turner masculina Exoma, Sequenciamento PTPN11, PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 , NF1 |
| M277 | Síndrome de Von Hippel Lindau, Exoma, Sequenciamento gene VHL |
| M278 | Doença de Dent, Exoma, Sequenciamento CLCN5, OCRL PHEX Raquitismo Hipofosfatemico; Nefrolitiasis, tipo I; Proteinuria, Baixo peso molecular com nefrocalcinose hipercalciurica |
| M279 | Hipertermia Maligna, CACNA1S, KCNT1 e RYR1 Exoma, Sequenciamento |
| M280 | Miocardiopatia Dilatada Hereditária, Exoma, Sequenciamento RYR1 MHS2, MHS4 , MHS5 , CACNA1S MHS6; Síndrome King Denborough |
| M281 | CMH1 gene CMH1 Miocardiopatia Hipertrófica Familiar, Exoma, Sequenciamento CMH1,CMH6, PRKAG2, MYH6, MYH7, MYBPC3, TNNT2, e TNNI3. |
| M282 | Síndrome de Alport, Exoma, Sequenciamento Hematuria Familial Benigna COL4A3 (52 exons); COL4A5 (ligado Cromossomo X); COL4A6 |
| M283 | Síndrome de Brugada (arritmia hereditária autossômica dominante), Exoma, Sequenciamento SCN5A; GPD1L; CACNA1C; SCN1B; KCNE3; SCN3B; HCN4; KCND3; CACNB2; KCNE4 ; IRX5 |
| M284 | ELP4 Gene ELP4 Sequenciamento (elongator acetyltransferase complex subunit 4), Aniridia |
| M285 | FGFR1 gene FGFR1 Sequenciamento (fibroblast growth factor receptor 1) |
| M286 | X Frágil, Gene FMR1 Sequenciamento |
| M287 | X Frágil, Gene FMR2 ou AFF2 Sequenciamento |
| M288 | PMS2 Sequenciamento |
| M289 | IDH1 gene, (NADP+) Sequenciamento |
| M290 | FBN1, Sequenciamentogene FBN1 (fibrilina 1), |
| M291 | MPL, Gene MPL Sequenciamento |
| M292 | FOXG1 , Gene FOX G1 Sequenciamento (1 exon) |
| M293 | TP53, Gene P53, Estudo molecular da mutação R337H no gene TP53 |
| M294 | CREBBP, gene CREBBP Sequenciamentocompleto |
| M295 | HBB Sequenciamento de Beta Talassemia gene HBB. |
| M296 | HBA1 e HBA2 Sequenciamento |
| M297 | PRF1, gene Perforina 1; Sequenciamento |
| M298 | PANK2, gene PANK2; Sequenciamento15 variantes alélicas 13 exons |
| M299 | APC, gene APC Estudo das mutações especificas I1307K e E1317Q associadas a CCR mas nem sempre com história familial; associação com descendentes de Ashkenazi |
| M300 | GATA2; Sequenciamento Síndrome mielodisplásica Hereditária gene GATA2; |
| M301 | F8, Gene F8 Sequenciamento |
| M302 | PMP22, Gene PMP22; Sequenciamento |
| M303 | SHOX, Gene Shox Sequenciamento; |
| M304 | GUSB Gene GUSB mutação alelo especifica (Glucoronidase beta) ; |
| M306 | APO B100, Gene APOB100; polimorfismo XbaI; |
| M307 | IL28B, gene IL28B (IFNL3) para avaliação de tratamento da Hepatite C (HCV) com PEG-INF- alfa + ribavirina. Polimorfismo IL28B (rs4803217) mostra melhor ao virus. |
| M308 | NOTCH3, Gene NOTCH3 Sequenciamento Cadasil |
| M309 | Estudo molecular da atrofia muscular espinhal SMA Sequenciamento (genes SMN1, UBA1, DYNC1H1, and VAPB) |
| M310 | Painel de Trombofilia (6 genes): F5 Leiden, Protrombina, MTHFR C677T, MTHFR -A1298C , CBS e SERPINE1 |
| M311 | MLL2, Gene MLL2 Sequenciamento (MLL2 = KMT2D, 56 exons) |
| M312 | PORCN, Gene PORCN Sequenciamento bidirecional |
| M313 | HRAS, Gene HRAS Sequenciamento Completo (bidirecional) |
| M314 | Painel PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1 E KRAS |
| M315 | CD96, Gene CD96 Síndrome C (CSYN) Sequenciamento |
| M316 | SDHB, Gene SDHB 4 Mutação C393delA |
| M317 | NIPBL, Gene NIPBL Sequenciamento |
| M318 | Painel para genes: NIPBL, SMC1A, HDAC8, RAD21 e SMC3 |
| M319 | NF2, Gene NF2 MLPA |
| M320 | PTCH1, Gene PTCH1, microdeleção 9q22.3 |
| M321 | Men1, Gene Men1 (Sequenciamento MEN1) |
| M322 | HTT, polimorf 5HTTLPR, HTT/IT15 Sequenciamento Transportador de serotonina Estudo do polimorfismo 5HTTLPR do gene 5 HTT (gene SLC6A4) |
| M323 | Estudo MLPA da Síndrome de Beckwith Wiedemann (não metilação   não imprinting de 5 genes envolvidos no crescimento) CDKN1C, H19, IGF2, e KCNQ1OT1 ou LIT1) |
| M324 | Chek2, Gene Chek2, Pesquisa de mutação no gene Chek2 1100delc |
| M325 | CYP21A2, gene CYP21A2 Sequenciamento (gene CYP21A2) Deficiência de 21 Hidroxilase |
| M326 | MEN1, Gene MEN1 MLPA por MLPA |
| M327 | FMR1 (FRAXA) e FMR2 (FRAXE) Análise por MLPA |
| M328 | 5-FU, ; Estudo molecular toxicidade para 5 fluoruracil (11 variantes IVS14 + 1G>A, E386X, M166V, V335L, I560S, D949V, C29R, R21Q, S534N, I543V, V732I) |
| M329 | SHOX, GENE SHOX MLPA |
| M330 | MED12, Gene Med12 |
| M331 | Painel para Albinismo: CHS1, GPR143, LYST, MC1R, MITF, MY05A, OCA, RAB27A, SLC45A2, TYR E TYRP1 Sequenciamento completo |
| M332 | SMN1 e SMN2 Mutação, |
| M333 | RPS19, Gene RPS19, |
| M334 | SDHB, Gene SDHB, Sequenciamento Gene inteiro |
| M335 | SDHC, Gene SDHC Sequenciamento Completo |
| M336 | SDHD, Gene SDHD Sequenciamento Completo |
| M337 | SDHA, Gene SDHA Sequenciamento Completo |
| M338 | SDHAF2, Gene SDHAF2 Sequenciamentocompleto |
| M339 | MPL Gene MPL SequenciamentoCompleto |
| M340 | CREBBP, gene CREBBP MLPA |
| M341 | CFTR, Gene CFTR, Painel de mutações por Sequenciamento de Sanger (DF508, G542X, S549R, G551D, Q552X) do gene CFTR |
| M342 | PTEN Gene PTEN metilação, Pesquisa Dirigida |
| M343 | FBN1, gene FBN1 MLPA (fibrilina 1), |
| M344 | MECP2, Gene MECP2 MLPA |
| M345 | ATXN1, Gene ATXN1, PCR expansão(doença poliglutamina   poliQ) CAG do gene ATXN1 |
| M346 | ATXN7 gene ATXN7 PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   poliQ) no gene ATXN7 |
| M347 | ATXN2 gene ATXN2, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   poliQ) no gene ATXN2 |
| M348 | CACNA1A gene CACNA1A, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   poliQ) no gene CACNA1A |
| M349 | ATXN3 gene ATXN3, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   poliQ) no gene ATXN3 |
| M350 | ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A; PCR multiplex da expansão CAG nos genes ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A e expansão de ATTCT no gene ATXN10 |
| M351 | ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7 e CACNA1A; PCR multiplex da expansão do códon CAG nos genes ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7 e CACNA1A |
| M352 | Sequenciamento de Sanger para a expansão (doença poliglutamina   poliQ) CAG nos genes ATNX1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A (ataxias espinocerebelares) e expansão códons ATTCT no gene ATXN10 (ataxia Espinocerebelar 10) |
| M353 | ATXN10 gene ATXN10 PCR da expansão ATTCT no gene ATXN10 ataxia Espinocerebelar 10 SCA10 |
| M358 | TSC1, Gene TSC1 MLPA |
| M359 | TSC2, Gene TSC2 MLPA |
| M360 | COL2A1, Gene COL2A1 Sequenciamento |
| M361 | PPIB, Sequenciamento de NGS do gene PPIB |
| M362 | APC e MUTYH, Sequenciamento de NGS dos genes APC e MUTYH |
| M363 | APC, Sequenciamento de NGS do gene APC |
| M364 | MUTYH, Sequenciamento de NGS do gene MUTYH |
| M365 | UBE3A, Sequenciamento de NGS do gene UBE3A |
| M366 | SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, Sequenciamento de NGS dos genes SOS1, RAF1, RIT1, KRAS |
| M367 | SOX9, Sequenciamento de NGS do gene SOX9 |
| M368 | SOS1, Sequenciamento de NGS do gene SOS1 |
| M369 | KRAS, Sequenciamento de NGS do gene KRAS |
| M370 | RAF1, Sequenciamento de NGS do gene RAF1 |
| M371 | PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, Sequenciamento de NGS dos genes PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS |
| M372 | RIT1, Sequenciamento de NGS do gene RIT1 |
| M373 | ABCD1, Sequenciamento de NGS do gene ABCD1 |
| M374 | TNSALP, Sequenciamento de NGS do gene TNSALP |
| M375 | COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1(P3H1), PPIB, Sequenciamento de NGS dos genes COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPR1, PPIB |
| M376 | COL1A1, Sequenciamento de NGS do gene COL1A1 |
| M377 | COL1A2, Sequenciamento de NGS do gene COL1A2 |
| M378 | CRTAP, Sequenciamento de NGS do gene CRTAP |
| M379 | LEPRE1, (P3H1) Sequenciamento de NGS do gene LEPR1 |
| M380 | IDUA, Sequenciamento de NGS do gene IDUA |
| M381 | IDS, Sequenciamento de NGS do gene IDS |
| M382 | RET, Sequenciamento de NGS do gene RET |
| M383 | MSH2 Sequenciamento de NGS do gene MSH2 |
| M384 | PMS2, Sequenciamento de NGS do gene PMS2 |
| M385 | EPCAM, Sequenciamento de NGS do gene EPCAM |
| M386 | MLH1, Sequenciamento de NGS do gene MLH1 |
| M387 | MLH1 e PMS2, Sequenciamento de NGS dos genes MLH1 e PMS2 |
| M388 | TTR, Sequenciamento de NGS do gene TTR |
| M389 | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM, Sequenciamento de NGS dos genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM |
| M390 | TSC1 e TSC2, Sequenciamento de NGS dos genes TSC1 e TSC2 |
| M391 | TSC2, Sequenciamento de NGS do gene TSC2 |
| M392 | COL2A1, Sequenciamento de NGS do gene COL2A1 |
| M393 | COL3A1, Sequenciamento de NGS do gene COL3A1 |
| M394 | CFTR Painel de triagem por Sequenciamento NGS (pelo menos 32 mutações selecionadas) do gene CFTR |
| M395 | CFTR Painel de triagem por Sequenciamento NGS (pelo menos 32 mutações selecionadas mais pesquisa de variantes poliT no intron 8) do gene CFTR |
| M396 | CFTR Sequenciamento de NGS do gene CFTR para recém nascido detectado por Triagem Neonatal |
| M397 | PTEN, Sequenciamento de NGS do gene PTEN |
| M398 | CHD7 Sequenciamento de NGS do gene CHD7 |
| M399 | TP53, Sequenciamento de NGS do gene TP53 |
| M400 | FBN1, Sequenciamento de NGS do gene FBN1 |
| M401 | MECP2, Sequenciamento de NGS do gene MECP2 |
| M402 | CDH1 Sequenciamento de NGS do gene CDH1 |
| M403 | MEN1, Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1 Sequenciamento de NGS do gene MEN1 |
| M404 | DES, MYOT, FLNC, LDB3, BAG3, CRYAB, Painel Miopatia miofibrilar / Cardiomiopatia genes DES [9], MYOT[10], FLNC[48], LDB3[20], BAG3 [4], CRYAB [6] |
| M405 | TGFBR1, TGFBR2 genes TGFBR1, TGFBR2 |
| M406 | POMGNT1, Gene POMGNT1; |
| M407 | KDM6A Gene KDM6A Sequenciamento (32 exons) |
| M408 | MLL2 Gene MLL2 MLPA |
| M409 | KDM6A Gene KDM6A MLPA |
| M410 | RET, Gene RET, análise molecular para pesquisa de mutação 2410G>A (p.V804M) |
| M411 | FAT4 Gene FAT4 (FAT atypical cadherin 4) |
| M412 | KIT, Gene KIT (PBT; SCFR; C Kit; CD117) Sequenciamento |
| M415 | HLA B27, gene HLA B27 (SPDA1) [8 exons] |
| M416 | Painel Síndrome Noonan: PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, HRAS, SHOC2, CBL, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, SPRED1 |
| M417 | HBA gene HBA MLPA |
| M418 | CYP21A2 Defic. de 21 Hidroxilase, gene CYP21A2 MLPA |
| M419 | KIF7 Gene KIF7 Sequenciamento |
| M420 | HTT, MLPA; HTT(também como simbolo: IT15) Transportador de serotonina MLPA 5HTTLPR do gene 5-HTT (gene SLC6A4) |
| M421 | Trichomonas vaginalis, Tricomonas |
| M422 | PANK2, gene PANK2; MLPA (HSS; HARP; PKAN; NBIA1; C20orf48) 13 exons |
| M423 | MAPT, Gene MAPT (TAU; MSTD; PPND; DDPAC; MAPTL; MTBT1; MTBT2; FTDP-17; PPP1R103) Sequenciamento (15 exons) |
| M424 | MAPT, Gene MAPT (TAU; MSTD; PPND; DDPAC; MAPTL; MTBT1; MTBT2; FTDP-17; PPP1R103) MLPA , (15 exons) |
| M425 | GRN, Gene GRN, Sequenciamento (GEP; GP88; PEPI; PGRN; CLN11; PCDG) (13 exons) |
| M426 | GRN, Gene GRN, MLPA (GEP; GP88; PEPI; PGRN; CLN11; PCDG) (13 exons) |
| M427 | SPAST, Gene SPAST Sequenciamento Espastina; SPG4, ADPSP, FSP2, KIAA1083 |
| M428 | NPM1 gene NPM1; B23; Sequenciamento nucleofosmina (nucleolar phosphoprotein B23, numatrina) [12 exons] |
| M429 | ASLX1, Gene ASLX1;Sequenciamento KIAA0978; [20 exons] |
| M430 | Cromossomo 11p15 MLPA Metilação de 11p15 (MLPA = ME030) |
| M431 | PHOX2B, Gene PHOX2B Sequenciamento completo (PAIRED LIKE HOMEOBOX 2B) . Outros 6 genes podem estar relacionados). |
| M432 | NPHP1, NPH1, gene NPHP1 Sequenciamento |
| M433 | NPHP1, NPH1, gene NPHP1 M MLPA |
| M434 | CALR, Gene CALR Mutação somática |
| M435 | ATP2A2, gene ATP2A2 Sequenciamento, |
| M436 | FKRP, Gene FKRP (Proteína relacionada a Fukutina) Sequenciamento |
| M437 | TFR2, Gene TFR2 (7q22.1) Sequenciamento |
| M438 | SLC40A1, Gene SLC40A1 (2q32.2) Sequenciamento |
| M439 | Painel de síndrome miastênica congênita Sequenciamento AGRN, ALG2, CHAT , CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SCN4A |
| M440 | CDK4, Gene CDK4 Sequenciamento, PSK J3 8 exons |
| M441 | BAP1, Gene BAP1 (BRCA1 Associated Protein 1) Sequenciamento |
| M442 | LMX1B, Gene LMX1B Sequenciamento |
| M443 | FMO3, gene FMO3 Sequenciamento Sanger 1q24.3 , 8 exons |
| M444 | COL6A1, Gene COL6A1, Sequenciamento 21q22.3, |
| M445 | SCARF2, gene SCARF2, Sequenciamento |
| M446 | NSDHL, Gene NSDHL Sequenciamento localização: Xq28 |
| M447 | SLC5A2, gene SLC5A2 (SGLT2) Sequenciamento localização 16p11.2, , 14 exons, autossômico recessivo ou dominante |
| M448 | X Frágil MLPA só masculino |
| M449 | GJB2, gene GJB2 Sequenciamento |
| M450 | IKBKG, Gene IKBKG Sequenciamento |
| M451 | BRCA1 + BRCA2 Genes BRCA1, e BRCA2 Sequenciamento NGS, |
| M452 | BRCA1 + BRCA2 Genes BRCA1, e BRCA2 MLPA |
| M453 | SMN1, Gene SMN1 Sequenciamento NGS |
| M454 | TSC1, Gene TSC1 Sequenciamento NGS |
| M455 | SOX9, Gene SOX 9 Sequenciamento Completo |
| M456 | IDS, e Pseudogene IDS2 PCR para pesquisa de rearranjo |
| M457 | MUTYH gene MUTYH Sequenciamento completo |
| M458 | Síndrome de Microdeleção (1p36, 7q11, 17p11, 17p13, 22q11) MLPA (P064) |
| M459 | DEL 4p, 5p, 11p13 MLPA kit(P096) |
| M460 | DMD, Gene DMD MLPA para deleções ou duplicações do gene DMD, quando KIT único P034 ou P035 DMD |
| M461 | BRCA2 PCR da mutação 6174delT e BRCA1 PCR das mutações 185delAG e 5382insC |
| M462 | BRCA1 PCR das mutações 185delAG e 5382insC |
| M463 | SERPINA 1, gene SERPINA1 Sequenciamento de Sanger do éxon 3 (variante S) e exon 5 (variante Z) do gene SERPINA1 |
| M464 | SMN1 gene SMN1 PCR para deleção ou conversão do exon 7 do gene SMN1 |
| M465 | TTR, gene TTR Sequenciamento Sanger dos exons 2,3 e 4 no gene TTR |
| M466 | HTT gene HTT PCR da expansão CAG do gene HTT |
| M467 | CFTR gene CFTR Sequenciamento Painel de triagem por Sequenciamento de Sanger (exons intron para pelo menos 32 mutações selecionadas mais pesquisa de variantes poli T no intron 8 do gene CFTR |
| M468 | CHD7 gene CHD& Sequenciamento de NGS do gene CHD7 |
| M469 | PTPN11, gene PTPN11 Sequenciamento NGS |
| M470 | CBS [Cistationina β Sintetase] Sequenciamento Sanger |
| M471 | DYSF, Gene DYSF (Disferlina) Sequenciamento Sanger Distrofia Muscular de Miyoshi 1; Distrofia Muscular da cintura pelvica tipo 2B ; Miopatia distal com inicio tibial anterior |
| M472 | GLI3, Gene GLI3 Sequenciamento |
| M473 | HTRA1, gene HTRA1 Sequenciamento |
| M474 | HMBS, gene HMBS Sequenciamento |
| M475 | SHH, Gene SHH Sequenciamento |
| M476 | ARSA, Gene ARSA Sequenciamento |
| M477 | DCTN1, Gene DCTN1 Sequenciamento |
| M478 | Vírus Papiloma (HPV) (infecção por vírus papiloma, qualitativo) com subtipagem quando necessário. Teste com 4 (quatro) amostras independentes obtidas de 4 áreas distintas (perianal + vulva + vagina + colo) |
| M479 | SETBP1, gene SETBP1 Sequenciamento |
| M480 | EDA, gene EDA Sequenciamento |
| M481 | EDAR, gene EDAR Sequenciamento |
| M482 | EDARADD, gene EDARADD Sequenciamento |
| M483 | HGSNAT , Gene HGSNAT Sequenciamento |
| M484 | VDR, Gene VDR Vitam D Hormone Receptor Sequenciamento |
| M485 | MUTYH gene MUTYH MLPA |
| M486 | EYA1, Gene EYA1 Sequenciamento |
| M487 | SPINK1, Gene SPINK1 Sequenciamento |
| M488 | PRSS1, Gene PRSS1 Sequenciamento |
| M489 | HGSNAT, gene HGSNAT Sequenciamento |
| M490 | SMN1 e SMN2 Mutação, MLPA |
| M491 | EPCAM, Gene EPCAM, mutação Sequenciamento |
| M492 | MUT, Gene MUT Sequenciamento |
| M493 | ABCB4, Gene ABCB4 Sequenciamento , |
| M494 | MEFV, Gene MEFV Sequenciamento |
| M495 | CACNA1A, gene CACNA1A (ATXN6) PCR expansão CAG(n) NO EXNO 47 |
| M496 | SLC2A10, gene SLC2A10 sequenciamento |
| M497 | CACNA1A, gene CACNA1A Sequenciamento completo |
| M498 | ATP1A2, gene ATP1A2 Sequenciamento completo |
| M499 | RMRP, gene RMRP Sequenciamento completo |
| M500 | PMS2, MLPA |
| M501 | Painel para Distrofia Muscular Congênita sequenciamento de 24 genes |
| M502 | Painel para Distrofia Muscular de Cintura Membro e Distrofia Muscular de Emery Dreifuss Sequenciamento de 43 genes |
| M503 | FOXL2, gene FOXL2 Sequenciamento completo |
| M504 | RYR1, gene RYR1 Sequenciamento completo |
| M505 | SLC7A7, gene SLC7A7 Sequenciamento completo |
| M506 | SIX3, SHH, TGIF, ZIC2, PTCH1, GLI2, CDON painel para Holoprosencefalia |
| M507 | MVK, gene MVK Sequenciamento completo |
| M508 | NLRP3, gene NLRP3 |
| M509 | SMAD4, Gene SMAD4 Sequenciamento completo |
| M510 | JAK2 gene JAK2 PCR variante LYS539LEU (substituição K539L no exon 12) |
| M511 | WDR45, Gene WDR45 Sequenciamento |
| M512 | ACTB, Gene ACTB Sequenciamento |
| M513 | STGD1, Gene STGD1 Sequenciamento NGS |
| M514 | EGFR Gene EGFR mutação T790M PCR |
| M515 | Painel Epilepsia   126 genes NGS |
| M516 | Pesquisa COL4A1 Sequenciamento completo |
| M517 | Pesquisa SHOX Sequenciamento completo |
| M518 | EPCAM, MLPA |
| M519 | EP300 Gene EP300 Sequenciamento completo |
| M520 | Painel genes EP300 e CREBBP Sequenciamento Completo |
| M521 | Painel para doenças recessivas e metabólica levando a hidropsia fetal e higroma cístico Sequenciamento NGS |
| M522 | ABCC6, gene ABCC6 Sequenciamento completo |
| M523 | Painel de Retinite Pigmentosa Sequenciamento NGS |
| M524 | Painel Acidúria Metilmalonica MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC, MUT SEQUENCIAMENTO NGS |
| M525 | HTT, gene HTT (PCR) repetições de trinucleotídeos |
| M526 | NF1, Gene NF1 MLPA |
| M527 | Painel para Displasias Ósseas Sequenciamento NGS |
| M528 | Painel de Hiperekplexia Sequenciamento NGS |
| M529 | GLRA1 gene GLRA1 Sequenciamento completo (Sanger |
| M530 | PABPN1, Gene PABPN1 Sequenciamento |
| M531 | Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica Sequenciamento NGS |
| M532 | Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica Sequenciamento Sanger |
| M533 | ABCA3 gene ABCA3 Sequenciamento completo Sanger |
| M534 | SFTPC Gene SFTPC Sequenciamento completo Sanger |
| M535 | SELENON Gene SELENON Sequenciamento completo Sanger |
| M536 | CYLD, gene CYLD Sequenciamento completo |
| M537 | PKD1, PKD2 genes PKD1, PKD2 Sequenciamento NGS |
| M538 | Painel de Genes para Distrofia de Retina |
| M539 | SOX2, gene SOX2 Sequenciamento Completo Sanger |
| M540 | HESX1 gene HESX1 Sequenciamento Completo Sanger |
| M541 | OTX2, Gene OTX2 Sequenciamento completo Sange |
| M542 | Painel de genes relacionados a Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Congênita (Neonatal) |
| M543 | Painel de genes Síndrome Dravet (epilepsia na infancia) NGS |
| M544 | RPS6KA3, gene RPS6KA3 Sequenciamento completo |
| M545 | CHST14, gene CHST14 Sequenciamento completo |

|  |  |
| --- | --- |
| S – Anatomia Patológica | |
| **Cód.** | **Exame** |
| S01 | Biópsia (Anat. Patológico) fragmento retirado de uma lesão maior com finalidade diagnóstica (ex biópsia de mama, biópsia de nódulo metastático, biópsia de colo uterino, etc.) |
| S02 | Peça Cirúrgica Simples (ex postectomia, nefrectomia polar enucleação de tu renal, elipse de pele, estomago, vesícula biliar, apêndice cecal, baço, biópsia de mama não "core biopsy", etc.) |
| S03 | Biópsias várias (ex: biopsias de cólon, colo uterino, pele, gástricas, etc. ≥ 3 biópsias |
| S04 | Fragmentos enviados em anexo à uma peça cirúrgica (ex linfonodos, margens cirúrgicas, etc.) |
| S05 | Consulta de Caso (ex. revisão de lâminas de biópsias de próstata pré cirurgia, independente do número de biopsias, etc.) |
| S06 | Exame de congelação durante ato cirúrgico, sem deslocamento do patologista |
| S23 | Exame de congelação durante ato cirúrgico, com deslocamento do patologista |
| S07 | Core Biopsy de Mama (Punção aspirativa por agulha grossa de fragmento de nodulo de mama , guiada por imagem) |
| S08 | Punção Aspirativa (PAAF) (tireoide, linfonodo, mama, etc.) com cell block |
| S09 | Biópsias múltiplas de próstata ou seriadas de Cólon, gástricas, etc. ≤ 10 fragmentos |
| S10 | Biópsias múltiplas de Próstata, ou seriadas de Cólon, gástricas, etc. > 10 fragmentos |
| S13 | Procedimento Diagnóstico em amputação de membros   causa oncológica |
| S14 | Procedimento Diagnóstico em amputação de membros   sem causa oncológica |
| S15 | Múltiplas biópsias de mesmo órgão ou topografia, acondicionados em um mesmo frasco como "agregados" (ex. ressecção de tumor de bexiga, RTU de próstata, etc..) |
| S17 | Peça Cirúrgica Complexa (ex duodenopancreatectomia, nefrectomia radical, gastrectomia radical, pneumectomia, etc.) |
| S19 | Exame de congelação durante ato cirurgico (peça adicional ou margem) |
| S21 | Prostatectomia radical (próstata + vesícula seminal + margens prostáticas +ureteres + LNs locais) |
| S22 | Consulta + IHQ: Revisão de lâmina H&E com ou sem Imunohistoquímica enviada |

Lista de Exames por Especialidades com Informações sobre Aplicações Clínicas, Metodologia e Envio para o Laboratório.

C – Citologia

**C01 Citologia Convencional; Colpocitologia Oncótica, Citologia de Lâmina Cérvico Vaginal (Papanicolaou)**Cód. TUSS 40601137

Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: Estudo citológico de secreção cérvico vaginal para pesquisa de lesão displásica / neoplásica de colo do útero, Presença de patógenos diversos. Prevenção de carcinoma do colo uterino.   
*Amostra Recomendada:* Amostra Citológica   
Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
Estabilidade do Espécime: 72 horas   
Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C02 Citologia Oncótica (Líquidos, imprints de tumores, secreções, raspados cutâneos)**Cód. TUSS 40601129   
Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica.   
Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico ou frasco com liquido obtido adicionado a fixador álcool 70% em volume igual   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
Estabilidade do Espécime: 72 horas   
Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C03 Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, profunda, sem deslocamento patologista (material é recebido no laboratório)**Cód. TUSS 40601080   
Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: A punção aspirativa com agulha fina de tireóide, mama, etc ( PAAF) é um exame utilizado na investigação das doenças da glândula tireóide, mama ou outro órgão principalmente as lesões nodulares. Pode ser feita com auxilio de ultrassom. Não é necessário internação nem anestesia   
Amostra Recomendada: Amostra Citológica

Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: Tubo plástico para transporte de Lâminas citológicas contendo os esfregaços obtidos. As lâminas deverão ser submetidas a tratamento com fixador   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
Estabilidade do Espécime: 72 horas   
Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C04 Citologia de Base Líquida (CellPreserv / Thin Prep) Citologia de secreção cérvico vaginal em meio liquido**Cód. TUSS 40601323   
Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: Estudo citológico de secreção cérvico vaginal para pesquisa de lesão displásica / neoplásica de colo do útero, Presença de patógenos diversos. Prevenção de carcinoma do colo uterino.   
Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: frascos com fixadores no caso de citologia a base líquida (ThinPrep ou CellPreserv)   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente.   
Estabilidade do Espécime: 3 semanas   
Rejeição: frasco aberto, vazamento de estabilizador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C05 Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, profunda, com deslocamento patologista (Patologista é chamado para fazer punção na clínica, hospital, etc.)**Cód. TUSS   
40601102   
Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: A punção aspirativa com agulha fina de tireóide, mama, etc ( PAAF) é um exame utilizado na investigação das doenças da glândula tireóide, mama ou outro órgão principalmente as lesões nodulares. Pode ser feita com auxilio de ultrassom. Não é necessário internação nem anestesia   
Amostra Recomendada: Aspiração por agulha punção de agulha fina (PAAF)   
Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: Tubo plástico para transporte de Lâminas citológicas contendo os esfregaços obtidos. As lâminas deverão ser submetidas a tratamento com fixador   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
Estabilidade do Espécime: 72 horas   
Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C06 Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, superficial, sem deslocamento patologista (lesão superficial não precisou ultassom)** Cód. TUSS   
 40601099   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: A punção aspirativa com agulha fina de tireóide, mama, etc ( PAAF) é um exame utilizado na investigação das doenças da glândula tireóide, mama ou outro órgão principalmente as lesões nodulares. Pode ser feita com auxilio de ultrassom. Não é necessário internação nem anestesia   
 Amostra Recomendada: Aspiração por agulha punção de agulha fina (PAAF)   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo plástico para transporte de Lâminas citológicas contendo os esfregaços obtidos. As lâminas deverão ser submetidas a tratamento com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C07   
 Punção por Agulha Fina (Punção Aspirativa de tireoide, mama, etc.) PAAF, superficial, com deslocamento patologista (Patologista é chamado para fazer PAAF sem ultassom)** Cód. TUSS   
 40601072   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: A punção aspirativa com agulha fina de tireóide, mama, etc ( PAAF) é um exame utilizado na investigação das doenças da glândula tireóide, mama ou outro órgão principalmente as lesões nodulares. Pode ser feita com auxilio de ultrassom. Não é necessário internação nem anestesia   
 Amostra Recomendada: Aspiração por agulha punção de agulha fina (PAAF)   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo plástico para transporte de Lâminas citológicas contendo os esfregaços obtidos. A lâmina deverá submetida a tratamento com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C08 Citologia Hormonal isolada (1 única lâmina)**Cód. TUSS 40601161   
Prazo: 5 dias   
Aplicação Clínica: Estudo citológico para avaliação de resposta hormonal. Detecção do período ovulatório durante tratamento de esterilidade, monitoração de terapias hormonais , disfunções ovarianas, detecção da proximidade da data provável do parto; avaliação da função placentária;   
Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
Amostra Alternativa: Não Há   
Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
Estabilidade do Espécime: 72 horas   
Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
Metodologia: Citologia

**C09 Citologia Oncótica Imprint de Linfonodo (gânglio) (impressão da superfície do linfonodo)** Cód. TUSS   
 40601390   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica. O estudo citológico do linfonodo pelo Imprint é de grande importância para complementar o histopatológico, sendo superior ao obtido pela PAAF. Devido à sua alta acurácia, pode ser realizado como método auxiliar ao estudo histopatológico.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C10   
 Citologia Oncótica Imprint de Medula Óssea (impressão da superfície do cone obtido por biópsia da medula)** Cód. TUSS   
 40601404   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica. O estudo citológico do linfonodo pelo Imprint é de grande importância para complementar o histopatológico, sendo superior ao obtido pela PAAF. Devido à sua alta acurácia, pode ser realizado como método auxiliar ao estudo histopatológico.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C11   
 Citologia Hormonal Seriada** Cód. TUSS   
 40601145   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para avaliação de resposta hormonal. Detecção do período ovulatório durante tratamento de esterilidade, monitoração de terapias hormonais , disfunções ovarianas, detecção da proximidade da data provável do parto; avaliação da função placentária;   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C12   
 Citologia + anatomia patológica (Cell Block) qualquer material** Cód. TUSS   
     
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica (tumoral). Em material de punção de conteúdo liquido (ex ascite) o material é centrifugado e seu conteúdo processado como tecido (bloco de células). A avaliação histológica do bloco de células complementa o estudo citológico.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Lâmina com esfregaço em tubo plástico de transporte   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C13   
 Citologia oncótica em liquido ascítico** Cód. TUSS   
 40601340   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: O exame é útil no diagnóstico de processos inflamatórios envolvendo as serosas, processos : transmudativos e processos neoplásicos (primários ou metastáticos)   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador (álcool 70%) em volume igual ao do liquido obtido.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C14   
 Citológico Oncótico em Liquido Pericárdico** Cód. TUSS   
 40601358   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: O exame é útil no diagnóstico de processos inflamatórios envolvendo as serosas, processos : transmudativos e processos neoplásicos (primários ou metastáticos). Citodiagnóstico, estudo citológico, pesquisa de células neoplásicas, contagem de células, contagem diferencial, contagem de leucócitos.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador (álcool 70%) em volume igual ao do liquido obtido.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C15   
 Citológico em Liquido Sinovial** Cód. TUSS   
 40601366   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Esclarecimento diagnóstico dos processos patológicos envolvendo as articulações: artroses, processos inflamatórios e infecciosos, sendo particularmente útil no diagnóstico de gota e condrocalcinose.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador (álcool 70%) em volume igual ao do liquido obtido.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C16   
 Citologia oncótica em outros materiais (qualquer material não listado anteriormente)** Cód. TUSS   
 40601374   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica (tumoral).   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador (álcool 70%) em volume igual ao do liquido obtido.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C17   
 Procedimento diagnostico em lâminas de PAAF até 5 lâminas** Cód. TUSS   
 40601250   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: A punção aspirativa com agulha fina de tireóide, mama, etc ( PAAF) é um exame utilizado na investigação das doenças da glândula tireóide, mama ou outro órgão principalmente as lesões nodulares. Pode ser feita com auxilio de ultrassom. Não é necessário internação nem anestesia   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo plástico para transporte de Lâminas citológicas contendo os esfregaços obtidos. As lâminas deverão ser submetidas a tratamento com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C22   
 Citologia Oncótica de Urina   
 3 amostras** Cód. TUSS   
 40601129   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica (tumoral) do ureotélico da bexiga, ureteres ou cálice vesical acompanhamento pós ressecção de lesão da bexiga, suspeita de lesão neoplásica pela presença de hematúria.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: citológicas ou frascos com fixadores no caso de citologia a base líquida ou amostra líquida para processamento   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

**C30   
 Citologia Oncótica de Urina   
 Amostra Única** Cód. TUSS   
 40601129   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo citológico para pesquisa de lesão neoplásica (tumoral) do ureotélico da bexiga, ureteres ou cálice vesical acompanhamento pós ressecção de lesão da bexiga, suspeita de lesão neoplásica pela presença de hematúria.   
 Amostra Recomendada: Amostra Citológica   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Amostra de urina deverá ser submetida com fixador (álcool 70%) em volume igual a da urina. Submeter cerca de 50 ml de urina + 50 ml de álcool 70%   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente. Material liquido como urina, liquido ascítico deve vir com fixador   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas secas, ou sem fixador, falta de identificação   
 Metodologia: Citologia

CA – Citogenética (Cariótipo)

**CA01   
 Cariótipo com Banda G para Pesquisa de Instabilidade Cromossômica Pesquisa de Anemia de Fanconi   
 DEB Teste** Cód. TUSS   
 40501051   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: É um exame para evidenciar as quebras cromossômicas que ocorrem com maior frequência nas síndromes de instabilidade cromossômica como Anemia de Fanconi. Detecta a presença de fragilidade cromossômica pela presença de quebras, fragmentos , rearranjos específicos como irradiais, quadrirradiais e rearranjos complexos..   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico. Volume ideal: 10 ml . Volume mínimo: 5 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo de vacutainer com heparina sódica (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, hemolisado ou recebido após 48h da coleta. Não enviar amostras que cheguem entre 6a e domingo no laboratório.   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA02   
 Cariótipo com Banda G no Sangue Fetal do Cordão Umbilical   
 Cordocentese** Cód. TUSS   
 40501051   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Exame de diagnóstico pré  
natal que utiliza o sangue do cordão umbilical do feto a partir da 20a. semana de idade gestacional para estudo do cariótipo fetal. Este exame é realizado quando há necessidade de um resultado rápido na ocorrência de malformação ao ultrassom de 2o. ou 3o trimestre e elucidação do resultado de mosaicismo cromossômico no líquido amniótico.   
 Amostra Recomendada: Sangue do cordão umbilical, coletado por via transabdominal e guiado por ultrassom, a partir da 20a. semana de idade gestacional. Volume: 3 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Seringa da coleta   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 24 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, hemolisado ou recebido após 48h da coleta. Não enviar amostras que cheguem entre 6a e domingo no laboratório.   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA03   
 Cariótipo com Banda G para Doenças Oncohematológicas em Medula Óssea.** Cód. TUSS   
 40501043   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo das alterações cromossômicas das células da medula óssea para auxiliar no diagnóstico, classificação, prognóstico, acompanhamento evolutivo da doença oncohematológica e monitoração de transplante de medula óssea   
 Amostra Recomendada: Amostra de medula óssea Volume: 2 a 5 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo de vacutainer com heparina sódica (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, hemolisado ou recebido após 48h da coleta. Não enviar amostras que cheguem entre 6a e domingo no laboratório.   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA04   
 Cariótipo com Banda G de Liquido Amniótico   
 Amniocentese** Cód. TUSS   
 40501060   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Exame cromossômico das células do líquido amniótico para determinação do cariótipo fetal.   
 Amostra Recomendada: Líquido amniótico coletado a partir da 16a semana de idade gestacional   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: A própria seringa da coleta de 20 mL   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Material congelado ou com presença de sangue   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA05   
 Cariótipo com Banda G de Vilosidade Coriônica** Cód. TUSS   
 40501094   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Exame cromossômico das células do da vilosidade coriônica ou vilo corial, o para determinação do cariótipo fetal. A vilosidade coriônica apresenta 98% de identidade genética com o feto.   
 Amostra Recomendada: Aproximadamente 50mg de vilosidade coriônica coletada entre 11 e 14 semanas de idade gestacional.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: A própria seringa da coleta de 20ml sem anticoagulante com meio de cultura ou soro fisiológico estéril.   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra coletada em meio não estéril, congelada   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA06   
 Cariótipo com Banda G em Material de Abortamento (Restos Ovulares, Material de Aborto)** Cód. TUSS   
 40501019   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Este exame é realizado em material de abortamento para investigar se a causa da perda gestacional é de origem cromossômica. Dentre as principais causas de abortamento, encontram  
se as anomalias cromossômicas (numéricas ou estruturais) representadas principalmente pelas trissomia, pelas poliploidias e pela monossomia do cromossomo sexual X. A maioria das perdas gestacionais ocorre no primeiro trimestre, geralmente entre oito e 12 semanas, e metade delas é decorrente de anormalidades cromossômicas. As alterações cromossômicas mais frequentes são monossomia X. triploidia, trissomia 15, 16, 21 e 22.A investigação causal é formalmente indicada em casos de abortamento habitual, definido como três ou mais perdas consecutivas, mas alguns autores vêm preconizando análise citogenética mesmo no primeiro episódio   
 Amostra Recomendada: Restos ovulares, material de curetagem, 50 mg   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco estéril com soro fisiológico, refreado. Não congelar   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra congelada ou fixada em formol   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA07   
 Cariótipo com Banda G em Sangue Periférico** Cód. TUSS   
 40501051   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: É o estudo dos cromossomos humanos, sua estrutura e herança aplicada à prática clínica. As anomalias cromossômicas são alterações microscopicamente visíveis no número e/ou estrutura dos cromossomos, e constituem uma categoria importante de doenças genéticas, respondendo por uma proporção significativa das malformações congênitas, retardo mental e insucessos reprodutivos.   
 Amostra Recomendada: Sangue Periférico   
Volume: 10 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo Vacutainer Heparina (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 48 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA08   
 Cariótipo com Banda G em Sangue Periférico para 100 Células** Cód. TUSS   
 40501051   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: É o estudo dos cromossomos humanos, sua estrutura e herança aplicada à prática clínica. As anomalias cromossômicas são alterações microscopicamente visíveis no número e/ou estrutura dos cromossomos, e constituem uma categoria importante de doenças genéticas, respondendo por uma proporção significativa das malformações congênitas, retardo mental e insucessos reprodutivos. A análise é feita como o cariótipo normal porem amplia  
se a contagem de 20 para 100 células. Normalmente é utilizada, quando encontra  
se uma célula com alteração numérica dos cromossomos sexuais, para a exclusão de mosaicismo cromossômico de baixo grau.   
 Amostra Recomendada: Sangue Periférico Volume: 10 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo Vacutainer Heparina (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 48 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

**CA11   
 Cariótipo com Banda G para Pesquisa de X  
Frágil** Cód. TUSS   
 40501086   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Exame auxiliar no diagnóstico da síndrome do X  
Frágil. Anomalia causada por um gene defeituoso localizado no cromossomo X (Xq27.3). Essa falha ou "fragilidade do X" causa um conjunto de sinais e sintomas clínicos, originando o nome de síndrome do X  
Frágil. A síndrome do X  
Frágil é a causa mais frequente de comprometimento mental com caráter hereditário, afetando o comportamento e o desenvolvimento intelectual. Estudos atuais apontam que a doença afeta um em cada 4 mil meninos e uma em cada 6 mil meninas. A menor frequência no sexo feminino se deve ao fato de a mulher possuir dois cromossomos X, que acabam por protegê  
la da síndrome completa.   
 Amostra Recomendada: Sangue Periférico   
Volume: 10 ml   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo Vacutainer Heparina (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 24 horas   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 48 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Citogenética (Cariótipo)

CGH – CGH  
array

**CGH01   
 CGH microarray, CGH array, Hibridização Genômica Comparativa,** Cód. TUSS   
  Prazo: até 60 dias   
 Aplicação Clínica: Teste pós  
natal para portadores de anomalias múltiplas que não caracterizam síndromes genéticas conhecidas, para indivíduos não sindrômicos com atraso de desenvolvimento e/ou deficiência mental e para indivíduos com manifestações do espectro autista, investigação adicional, para indivíduos nas mesmas condições descritas acima e que tenham apresentado cariótipo normal , alterações submicroscópicas, caracterização molecular de rearranjos cromossômicos de ganhos e perdas previamente detectados por outros métodos, investigação de perdas e ganhos de segmentos submicroscópicos em rearranjo (como translocações equilibradas e inversões), previamente identificados por citogenética clássica.   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico  
Volume: 5 ml   
 Amostra Alternativa: Amostra de saliva para crianças pequenas com dificuldade de coleta   
 Container Recomendado: Tubo Vacutainer Heparina (tampa verde)   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 48 horas   
 Rejeição: Material coagulado, hemolisado, sinais de decomposição da amostra (cor, separação, sedimentos, etc.); Uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: CGH  
array (Microarray para Hibridização Genômica Comparativa)

F – FISH

**F001   
 FISH Cromossomos X/Y** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Monitoramento da pega do transplante de medula óssea entre indivíduos de sexos diferentes, identificação de quimerismo, identificação de mosaicismo cromossômico, identificação de aneuploidia dos cromossomos sexuais.   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica).  
Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas, amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F002   
 FISH CCND1/IGH Translocação(11;14)** Cód. TUSS   
 40503380   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Este teste permite diferenciar pacientes com LLC atípica dos pacientes com Linfoma das células do manto.   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica). Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar) Tecido emblocado em temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Bloco parafina não tem prazo; Tubo com anticoagulante 48h;   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas , amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante. Bloco sem tumor.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F003   
 FISH Del 13q14.3 (deleção do cromossomo 13)** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Esta deleção é encontrada em mais de 50% dos pacientes com leucemia linfocítica crônica.   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica). Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas, amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F004   
 FISH t(14;18) IgH/bcl  
2** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Translocação encontrada em 98% das Leucemias Promielocitica Agudas (AML M3), FAB tipo M3. O ponto de quebra em PML é variável entre intron 3 e exon 7a. Em RARA é constante em intron 2. Presença / Ausência de translocação 15:17 que envolve o gene PML no cromossomo 15q22 e o gene RARA no cromossomo 17q21.1   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Tecido: Pelo menos 5mm3 de tumor ou linfonodo coletado e não necrótico. Identificar a origem do espécime e provável diagnóstico.   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica). Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar) Tecido emblocado em temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas; Bloco de parafina não tem prazo   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas, amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F005   
 FISH PML/RARA translocação (15;17)** Cód. TUSS   
 40501213   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Translocação encontrada em 98% das Leucemias Promielocitica Agudas (AML M3), FAB tipo M3. O ponto de quebra em PML é variável entre intron 3 e exon 7a. Em RARA é constante em intron 2. Presença / Ausência de translocação 15:17 que envolve o gene PML no cromossomo 15q22 e o gene RARA no cromossomo 17q21.1   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica).  
Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas, amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F006   
 FISH PAINEL LLC (del MYB (6q), del ATM (11q), trissomia cromossomo 12, del 13q, del P53 (17p) + t(CND1/IGH)** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Determinar o genótipo nos pacientes com leucemia linfocítica crônica e auxiliar no prognóstico e manejo da doença. O painel foi designado para auxiliar a detecção de aberrações cromossômicas e fornecer uma informação crítica para diagnóstico e prognóstico além de diferenciar LLC atípica de Linfoma das células do manto.   
 Amostra Recomendada: Aspirado de medula óssea ou sangue periférico   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer de tampa verde (heparina sódica). Medula óssea: 2 a 5 ml de aspirado e/ou sangue periférico: 5   
 10 ml   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Amostra coagulada ou hemolisadas, amostra congelada, uso incorreto de anticoagulante.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F007   
 FISH Deleção 1p19q** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: FISH para a pesquisa das deleções 1p36 e 19q13 com as sondas controles 1q25 e 19p13  
respectivamente fornece informação prognóstica superior na segregação de casos de alto e baixo risco. Perda das sequências de DNA nos cromossomos 1p36 e 19q13 são mais frequentemente observados em  
oligodendroglioma do que em outros gliomas malignos. Em pacientes com oligodendroglioma, perdas alélicas de 1p36 e 19 q13 estão associadas com uma maior sobrevida.   
 Amostra Recomendada: Bloco de parafina de tumor do SNC. Preferível enviar cópia relatório AP correspondente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Envelopes postal   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinido. Não expor a calor ou ao sol.   
 Rejeição: Material com fragmentos insuficientes como biópsia cerebral estereotática, Artefatos de fixação ou processamento do espécime.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F008   
 FISH EGFR (Receptor Fator de Crescimento Epidérmico)** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Câncer de pulmão Adenocarcinoma com componente “bronquiolo  
alveolar” (NSCCP)   
 Amostra Recomendada: Bloco de parafina de tumor do SNC. Preferível enviar cópia relatório AP correspondente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Envelopes postal   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinido. Não expor a calor ou ao sol.   
 Rejeição: Material com fragmentos insuficientes como biópsia punção; Artefatos de fixação ou processamento do espécime.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F009   
 FISH HER  
2 (Her2/neu, C  
ERBB2)** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: O gene HER2 (ERBB2) é localizado no cromossomo 17 e é membro da Família receptor de Fator de Crescimento Epidérmico (EGF). Ele é ativado e está amplificados em 20  
30% dos canceres mama e tem  
se correlacionada com um prognóstico pobre para o Paciente. O tratamento de pacientes portadores da amplificação utilizando o anticorpo monoclonal de Herceptina (trastuzumab) tem  
se mostrado eficaz, aumentando o tempo de sobrevivência.   
 Bloco de parafina de tumor do SNC. Preferível enviar cópia relatório AP correspondente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Envelopes postal   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Indefinido. Não expor a calor ou ao sol.   
 Rejeição: Material com fragmentos insuficientes como biópsia punção; Artefatos de fixação ou processamento do espécime.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F010   
 FISH MALT ; API2/MALT1 t(11;18)** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma de MALT   
 Exame preditivo de resistência ao tratamento de erradicação do Helicobacter pylori em pacientes com linfoma gástrico de MALT Valor de Referência: Presença / Ausência de translocação API2/MALT1 t(11;18) (q21;q21)   
 Amostra Recomendada: Bloco de parafina de tumor do SNC. Preferível enviar cópia relatório AP correspondente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Envelopes postal   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinido. Não expor a calor ou ao sol.   
 Rejeição: Material com fragmentos insuficientes como biópsia punção; Artefatos de fixação ou processamento do espécime.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F011   
 FISH N  
MYC (neuroblastoma)** Cód. TUSS   
 40501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Tratamento de neuroblastoma. Avaliação de resposta terapêutica. Valor de Referência : Amplificação Gênica   
 Amostra Recomendada: Bloco de parafina de tumor do SNC. Preferível enviar cópia relatório AP correspondente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Envelopes postal   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinido. Não expor a calor ou ao sol.   
 Rejeição: Material com fragmentos insuficientes como biópsia punção; Artefatos de fixação ou processamento do espécime.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F012   
 FISH Urovysion© (Ca urotelial)** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma urotelial, bexiga. Diagnóstico e seguimento de carcinomas de bexiga; Valor de Referência: Relação de deleção 9p21 e ploidia dos cromossomos 3, 7 e 17, relacionados com carcinoma de bexiga. A análise dos achados pode indicar presença de tumor.   
 Amostra Recomendada: Urina coletada pela manhã, durante três dias consecutivos, em frascos com fixador fornecidos pelo laboratório. Fora de São Paulo, enviar entre 2a e 5a feira   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco para coleta de urina com estabilizador apropriado. Pedir o kit ao laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Amostra de Urina em volume inferior a 15 ml.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F013   
 FISH Painel de Microdeleções (Prader  
Willi Smith Mangenis, Di George)** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Síndromes Prader  
Willi / Angelman, Smith  
Magenis, DiGeorge Valor de Referência: Presença / ausência de Microdeleções   
 Amostra Recomendada: 5 ml sangue total em tubo com vacutainer heparina sódica . Fora de São Paulo, enviar preferencialmente 2a feira. São 3 testes executados conjuntamente.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) em tubo com heparina   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material coagulado, hemolisado, sinais de decomposição da amostra (cor, separação, sedimentos, etc.); Uso incorreto de anticoagulante. Tecido fresco encaminhado sem meio de cultura ou não congelado   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F014   
 FISH Microdeleções Prader Willi / Angelman Síndrome** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico diferencial: Hipotonia severa, criptorquidia, estrabismo, ataxia, baixo, obeso etc. Valor de Referência: Presença / ausência de microdeleções no cromossomo 15   
 Amostra Recomendada: 5 ml sangue total em tubo com heparina. Fora de São Paulo, enviar preferencialmente 2a feira.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: tubo vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) Heparina sódica tampa verde, não use heparina lítio   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material degradado / contaminado / hemolisado   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F015   
 FISH Microdeleções Smith Mangenis, Síndrome** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Múltiplas malformações como surdez, braquicefalia, hiperatividade, cardiopatia, e outras. Valor de Referência: Deleção do gene SMS no cromossomo 17   
 Amostra Recomendada: 5 ml sangue total em tubo com heparina (tubo vacutainer tampa verde, não use heparina lítio). Fora de São Paulo, enviar preferencialmente 2a feira.   
 Amostra Alternativa: Saliva   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) tampa verde, não use heparina lítio   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material degradado / contaminado / hemolisado   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F016   
 FISH Microdeleção 22q11.2 Di George, Síndrome** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Velocardiofacial DiGeorge (VCFS) Valor de Referência: Microdeleção 22q11.2   
 Amostra Recomendada: 5 ml sangue total em tubo com heparina (tubo vacutainer tampa verde, não use heparina lítio). Fora de São Paulo, enviar preferencialmente 2a feira.   
 Amostra Alternativa: Saliva   
 Container Recomendado: Tubo vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) tampa verde, não use heparina lítio   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material degradado/contaminado/hemolisado   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F017   
 FISH Pré  
Natal (Aneuploidia Cromossomos X,Y,13,18,21)** Cód. TUSS   
 40503232   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Estudo numérico dos cromossomos do feto Este exame normalmente indicado mediante a rapidez do resultado ou nos casos em que não foi possível a obtenção dos cromossomos para estudo citogenético. É importante ressaltar que a confirmação deste resultado deve ser associada ao estudo citogenético convencional   
 Amostra Recomendada: Vilosidade Coriônica: (10  
50mg de vilosidade), Sangue fetal deve ser coletado em heparina sódica , Liquido amniótico : 10 mL.   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Na própria seringa da coleta   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 24 horas   
 Rejeição: Material degradado, contaminado, hemolisado   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

**F018   
 FISH Chromoprobe Multiprobe® ALL** Cód. TUSS   
 45501159   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Na Leucemia Linfoblástica Aguda (FAB L1,L2 e L3) o conhecimento dos rearranjos envolvidos na alteração molecular tem importantes implicações para prognóstico do paciente e fornece importantes implicações para diagnóstico e terapia do paciente. O painel dá informações de células em interfase e é capaz de detectar rearranjos indetectáveis em citogenética padrão. Valor de Referência : Presença ou ausência de rearranjos que ocorrem em linhagem de LLA de Célula  
B e marcadores de linhagem  
T.   
 Amostra Recomendada: Medula óssea: 2 ml de aspirado com heparina sódica. Biópsias podem ser encaminhadas se o aspirado não for possível. Medula óssea é sempre preferível em casos suspeitos de leucemia. Identificar a origem do espécime e diagnóstico. Não colocar em formol ou outro fixador.   
 Amostra Alternativa: Sangue pode ser utilizado em casos de leucemia aguda com Contagem de leucócitos >35,000. Entretanto a taxa de detecção de clones anormais é baixa.   
 Container Recomendado: Medula óssea: 2 ml de aspirado com heparina sódica (tubo vacutainer tampa verde, não use heparina lítio). Sangue periférico: 5   
 10 ml de sangue periférico coletado assepticamente em heparina sódica.   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C (não congelar)   
 Estabilidade do Espécime: 48 horas   
 Rejeição: Material coagulado, hemolisado, sinais de decomposição da amostra (cor, separação, sedimentos, etc.); Uso incorreto de anticoagulante. Tecido encaminhado sem meio de cultura.   
 Metodologia: Hibridização In Situ por Fluorescência (Citogenética Molecular   
 FISH)

I – Imuno  
histoquímica

**I006   
 Painel de Mama Determinação de Subtipo (1) e (2) – 5 anticorpos [RE, RP, Ki67, Her  
2, E  
caderina]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Receptor alfa de estrógeno. Marcador prognóstico de câncer de mama. Diferencia adenocarcinoma endocervical de adenocarcinoma endometrial. Identifica as formas A e B de progesterona. Preditivo de resposta a hormonioterapia para carcinoma mamário e câncer de endométrio; auxilia na diferenciação dos adenocarcinomas endocervical e endometrial. Proto  
oncogene. Super  
expresso em 30% a 40% dos carcinomas da mama. Preditivo de resposta à terapia com Herceptin®. E  
caderina marcador Identificação de mutação que predispõe ao desenvolvimento de carcinoma lobular de mama e gástrico difuso de Lauren Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I007   
 Painel Testículo – 5 anticorpos [CD  
30, CD  
117, PLAP, B  
HCG, AFP]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: CD30 Receptor de Interleucina  
2, mediador de funções citotóxicas, auxiliares e supressoras. Expresso em linfócitos T, na tricoleucemia e linfoma/leucemia de células T. Alfa feto proteína (AFP) Expressado em tecidos hepáticos e gonadais. Usado na identificação de carcinomas da bexiga, saco vitelino, tumores germinativos, e alta proporção de tumores hepáticos. Gonadotrofina Coriônica Reage com células trofoblásticas da placenta. Usado para identificar células trofoblásticas em tumores de células germinativas. PLAP Fosfatase Alcalina Placentária   
 expressa pela placenta. Presente na maioria dos tumores de células germinativas; também é expressa em carcinomas de sítios variados, incluindo mama, pulmão, estômago, pâncreas e ovário. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I008   
 Painel PAAF Tireóide Marcadores Preditivos (Diag. indet.)   
 4 anticorpos [Galectina  
3, CK 19, HBME  
1, PPAR  
gama]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: PAAF método diagnóstico para nódulos de tireóide mas 10  
20% dos casos são indeterminados ou suspeitos. Painel IH, é ferramenta para diagnóstico diferencial das lesões como adenoma/carcinoma folicular, variante folicular do carcinoma papilífero e nódulo hiperplástico, com variantes oxifílicas ou de células de Hürthle. O teste apresenta alta especificidade e moderada sensibilidade .Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I009   
 Painel Rim Diagnóstico / Prognóstico –6 anticorpos [Ck 7, Racemase, TFE3, CD  
10, Vimentina, RCC]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: O fator DNA  
binding TFE3 contem segmentos comum a membros da família Myc. Tumores renais e de partes moles podem expressar forte marcação nuclear para TFE3 e esta positividade está associada com translocação cromossômica envolvendo o gene TFE3 na posição Xp11.2. Os tumores com esta característica incluem sarcoma alveolar de partes moles e um subtipo de carcinoma renal que tende afetar particularmente pacientes jovens. Os tumores são designados como Carcinoma Renal associados a translocação X11.3 Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I010   
 Painel Hepatopatias Crônicas – 4 anticorpos [HBs  
Ag, HBcAg, HCV, Alfa1Antripsina]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: “Hepatitis B core antigen” expressado por células infectadas por vírus da hepatite B. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I011   
 Painel HNPCC (Gene reparo DNA) – 4 anticorpos [MLH1, MSH2, MSH6, PMS2] HNPCC, Sínd Lynch, Câncer de Cólon Hereditário** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário Proteínas de reparo de pareamento errado do DNA. Pode detectar câncer de cólon em HNPCC. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I012   
 Painel Tumor de Estroma Gastrointestinal (GIST) – 6 anticorpos [CD  
117 (c  
Kit), S  
100, Desmina, CD  
34, Actina de Músculo Liso, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Antígeno de células progenitoras humanas, presente em células hematopoiéticas imaturas e células vasculares endoteliais. Expresso por algumas leucemias mielóides agudas, leucemias indiferenciadas e leucemias linfoblastica agudas. Auxilia no diagnóstico de tumores derivados de células endoteliais. Usado para definir Tumor Estromal Gastrointestinal (GIST) definidos como tumores dirigidos pela mutação de Kit ou gene PDGFRA e que podem ser ou não corados positivamente por Kit. 95% dos GIST são CD117 positivos e outro possível marcador é o CD34. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imunohistoquímica ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I013   
 Painel Linfoma de Células Grandes B difuso – 8 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, MUM  
1, Bcl  
6, Ciclina D  
1 Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: LNH mais comum, representando cerca de 30% dos casos. Casos com perfil fenotípico e molecular de origem centro  
folicular têm bom prognóstico, com sobrevida superior, em relação àqueles com perfil de linfócito B ativado. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I014   
 Painel Linfoma de Burkitt – 8 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, Ciclina D  
1, Bcl  
6, Bcl  
2, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma não  
Hodgkin agressivo, representando menos de 1% dos casos Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I015   
 Painel Linfoma de Células do Manto – 6 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, Ciclina D1, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma Não Hodgkin (LNH) histologicamente de aspecto brando, com comportamento clínico de alto grau, representando cerca de 6% dos casos. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I016   
 Painel Linfoma da Zona Marginal do tipo MALT – 6 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, Ciclina D1, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma não  
Hodgkin extra  
nodal, com origem mais comum em estômago, aonde foi associado ao Helicobacter pylori, representando carca de 8% dos casos. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I017   
 Painel Linfoma Folicular – 6 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, Ciclina D1, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: LNH representando cerca de 22% dos casos, com predomínio de Linfoma Folicular Grau 1. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I018   
 Painel Linfoma Linfocítico / LLC  
B – 7 Acs [CD  
20, CD  
3, CD  
10, CD  
5, Ciclina D1, CD  
23, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma não  
Hodgkin de curso indolente, representando cerca de 6% dos casos Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I019   
 Painel Linfoma de Hodgkin Predominância Linfocít. Nodular – 9 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
30, CD  
15, CD  
45, CD  
10, Bcl  
2, Bcl  
6 Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Antígenos Leucocitários comum, expresso em linfócitos B e T, presente nas células de Reed  
Sternberg (popcorn cells). Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I020   
 Painel Linfoma de Hodgkin Clássico – 9 anticorpos [CD  
20, CD  
3, CD  
30, CD  
15, CD  
45, CD  
10, Bcl  
2, Bcl  
6, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Antígeno Leucocitário comum, ausente nas células de Reed  
Sternberg dos Linfomas de Hodgkin Clássicos. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I022   
 Painel de Adenoma de Hipófise – 5 anticorpos [FSH, LH, GH, Prolactina, TSH]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Hormônios secretados pela pituitária anterior, expresso também em diversos tumores; Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I023   
 Painel de Linfonodo Sentinela – 2 anticorpos [Pan Melan ou Pan Queratina, S  
100] (melanoma, mama)** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores de melanina Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I024   
 Painel de Determinação de Sítio Primário de Carcinoma metastático   
 6 anticorpos [Ck20, Ck7, CDX  
2, RE, TTF  
1, PSA]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores celulares cuja expressão na lesão encaminham pesquisa de determinação de sitio primário das neoplasias Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I025   
 Painel de Neoplasias Fusocelulares, Sarcomas   
 8 anticorpos [S  
100, CD  
34, Ki  
67, AML, Desmina, EMA, Beta  
Catenina, Coquetel de Ck]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores celulares cuja expressão na lesão encaminham pesquisa de determinação de sitio primário das neoplasias Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I026   
 Painel de Neoplasias do Sistema Nervoso Central   
 Gliomas 4 anticorpos [Ki  
67, S  
100, GFAP, p53]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores de Tumores do Sistema Nervoso Central Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I027   
 Painel de Neoplasias de células redondas e azuis   
 12 anticorpos [CD  
99, Vimentina, Desmina, Ki  
67, Cromogranina, Sinaptofisina, Coquetel de CK, Wt  
1, CD  
20, CD  
45, S  
100, Pan  
Melan]** Cód. TUSS   
 40601188   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores celulares cuja expressão na lesão encaminham pesquisa de determinação de sitio primário das neoplasias Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I028   
 Painel de Neoplasia Intraepitelial Colo Cervical Uterino   
 2 anticorpos [p16, Ki  
67]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores de câncer de colo uterino. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I029   
 Painel de Mama Determinação de Ca Invasivo vs Ca In situ   
 3 anticorpos [p63, Calponina, AML]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Marcadores de carcinoma de mama invasivo vs in situ Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

**I030   
 Painel de Prostata   
 2 anticorpos [p63; citoqueratina de alto PM (34  
betaE12)]** Cód. TUSS   
 40601170   
 Prazo: 5 dias   
 Aplicação Clínica: Pesquisa de expressão de marcadores presentes no tecido prostático normal e ausentes na neoplasia. Valor de Referência : Controles positivos e negativos para expressão dos marcadores pesquisados   
 Amostra Recomendada: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Esfregaço citológico   
 Container Recomendado: Tecido fixado em formalina tamponada e incluído em parafina. Enviar relatório de patologia cirúrgica junto com o bloco de parafina. Container Recomendado: de esfregaço citológico, fixados em álcool, material de punção e outros. Consulte o laboratório para saber das alternativas válidas de material passível de processamento imuno  
histoquímico ou imunocitológico.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 20o C   
 Estabilidade do Espécime: Sem prazo   
 Rejeição: Fragmentos diminutos que impossibilitem cortes suficientes para os diversos testes do painel, artefatos de fixação e / ou processamento.   
 Metodologia: Imuno  
histoquímica (IHQ)

M – Testes de Biologia Molecular (inclui sequenciamento de exoma, pesquisa de mutações, pesquisa de patógenos por PCR)

**M001   
 BRCA1, Gene BRCA1, mutação Sequenciamento,** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC) . Necessário MLPA   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M002   
 BRCA2, Gene BRCA2, mutação Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC) . Necessário MLPA   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M003   
 CCND1, Gene CCND1, Cyclin D1 (PRAD1)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 56 dias   
 Aplicação Clínica: Câncer bexiga, Carcinoma papilífero de mama Adenoma da Paratireoide, Câncer de colón , linfoma, melanoma, e Câncer prostata.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M004   
 Rearranjo IgH, Clonalidade Células B / Rearranjo de IgH** Cód. TUSS   
 40503526   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Linfoma B, Linfoma de Burkitt, Leucemia Mielóide aguda, Diagnosticar linfomas de células B não Hodgkin e avaliar a doença residual ou recorrente após o tratamento.   
 Amostra Recomendada: Biópsia da lesão (ex linfonodo) a fresco ou fixado e incluído em parafina. Punção de medula óssea.   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M005   
 TCR, Clonalidade Células T** Cód. TUSS   
 40503534   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: TCR ; Vd2   
 TCR, Linfoma T, Leucemia linfocítica granular T, Leucemia Prolinfocítica de Célula T   
 Amostra Recomendada: Biópsia da lesão (ex linfonodo) a fresco ou fixado e incluído em parafina. Punção de medula óssea.   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M006   
 MSI, Instabilidade de Microssatélites** Cód. TUSS   
 40601439   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Amostras requeridas para este teste são blocos de parafina que contenham tecido tumoral e tecido sadio, ex. material de cirurgia (colectomia) que será fornecido pelo laboratório de patologia que emitiu o laudo. Caso o paciente tenha apenas amostra do tumor será necessário coleta de sangue periférico (venopunção) para obtenção de DNA de tecido normal (não tumoral)   
 Amostra Alternativa: Saliva obtida com kit especial pode substituir a amostra de sangue (tecido sadio) . Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Blocos de parafina são enviados a temperatura ambiente. Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo. O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para o estudo de MSI. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: Sequenciamento

**M007   
 E  
Caderina, Gene E  
caderina, mutação Sequenciamento,** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma gástrico, mama, colorretal, tireóide e ovário.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M010   
 Jak2, Gene Jak2, Mutação V617F (Janus Kinase 2) exon 12** Cód. TUSS   
 40503372   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Alterações mieloproliferativas: Trombocitemia 3, Policitemia vera e mielofibrose   
 Amostra Recomendada: Biópsia de medula óssea, ou aspirado de medula óssea.   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M011   
 KRAS, Gene K  
RAS, mutação códons 12 e 13 (Sem códon 61)** Cód. TUSS   
 40503771   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma colorretal metastático   
 Amostra Recomendada: Fragmento de Tumor em bloco de parafina de lesão metastática   
 Amostra Alternativa: Fragmento de Tumor em bloco de parafina de lesão Primaria   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinido   
 Rejeição: Material com pouco tecido neoplásico e insuficiente para avaliação mutacional   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M012   
 MLH1, Gene MLH1 metilação, Pesquisa Dirigida** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metilação DNA (epigenético)

**M013   
 MLH1, Gene MLH1, mutação Sequenciamento,** Cód. TUSS   
 40503623   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M014   
 MSH2, Gene MSH2, mutação Sequenciamento,** Cód. TUSS   
 40503623   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M015   
 MSH6, Gene MSH6, mutação Sequenciamento,** Cód. TUSS   
 40503631   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M016   
 MGMT, Gene MGMT, metilação** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: O6  
Metilguanina  
DNA  
Metiltransferase Prognostico de oligodendroglioma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metilação DNA (epigenético)

**M017   
 P53, Gene TP53 (P53), Mutação, Sequenciamento ;** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Li  
Fraumeni 1 , doença hereditária com Síndrome Lee Fraumeni; Carcinoma Adrenal cortical carcinoma; câncer de mama; Papiloma do Plexo Coroide; Cancer Colorretal; Carcinoma Hepatocelular Carcinoma Nasofaringeo; Osteossarcoma; Carcinoma Pancreático, aparecimento de múltiplos tumores; LFS1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M018   
 TMO, Quimerismo pós TMO** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 60 dias   
 Aplicação Clínica: Monitoramento de transplante de Medula Óssea   
 Amostra Recomendada: Biópsia ou aspirado de medula óssea.   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M019   
 RB1, Gene RB1 (Retinoblastoma 1) – mutação Sequenciamento clín.: Retinoblastoma infantil, câncer bexiga, e sarcoma osteogênico** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Retinoblastoma infantil, câncer bexiga, e sarcoma osteogênico   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M021   
 RET, Gene RET, mutação Sequenciamento.** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Proto  
oncogene, ativação Carcinoma medular tiroide, Men 2A e 2B, Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M022   
 PML/RARA, Translocação PML  
RARA t(15;17)(q22;q12)** Cód. TUSS   
 40501213   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Leucemia Promielocitica Aguda, LMA  
M3, Translocação t(15;17)(q22;q12)   
 Amostra Recomendada: Biópsia ou aspirado de medula óssea.   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M023   
 UGT1A1, Gene UDP  
 Glicuronisil Transferase 1; UGT1A1, Polimorfismo gênico** Cód. TUSS   
 40503194   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Crigler  
Najjar tipo I e II e Hiperbilirubinemia neonatal familial transitória Síndrome de Gilbert   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M024   
 APO E, Gene Apoliproteína E, APOE Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Alzheimer, Trombofilia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M025   
 HLA B15, Gene HLA  
B15, serotipo identifica alelo gene B\*15** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Stevens–Johnson e epidermólise tóxica. Fornece instruções para fazer uma proteína que desempenha um papel crítico no sistema imunológico. HLA  
B é parte de uma família de genes chamados complexo de antígeno leucocitário humano (HLA). O complexo HLA ajuda o sistema imunológico a distinguir as proteínas do corpo, das proteínas produzidas por invasores estrangeiros, como vírus e bactérias   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M026   
 HLA B57, Gene HLA  
B57 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: associada com doenças inflamatória da pele induzida por drogas   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M027   
 Cr Y, Cromossomo Y, microdeleção** Cód. TUSS   
 40503310   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Azoospermia ou Oligospermia não obstrutiva   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M028   
 CYP 2C19 2\* e 3\*, Gene CYP450, 2C19 2\* e 3\*** Cód. TUSS   
 40503291   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Farmacogenética, citocromo 450, CYP450   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M029   
 CYP 2C9 2\* e 3\*, Gene CYP450, 2C9 2\* e 3\* Gene CYP450,** Cód. TUSS   
 40503194   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: (farmacogenética, citocromo 450, CYP450)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M030   
 CYP 2D6 Gene CYP450, 2D6 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: (farmacogenética, citocromo 450, CYP450)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M031   
 CYP 2D6, 2C19 e 2C9, Gene CYP450, CYP2D6 , CYP2C19 , CYP2C9 Gene CYP450, 2C19 2\* e 3\*** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: (farmacogenética, citocromo 450, CYP450)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M032   
 CFTR, Gene CFTR mut F508 (Mucoviscidose) (pesquisa da mutação delta F508 no gene CFTR)** Cód. TUSS   
 40314065   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Fibrose cística, Mucoviscidose   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M033   
 DMD, Gene DMD   
 Distrofina   
 Distrofia Muscular de Duchenne, Sequenciamento NGS** Cód. TUSS   
 40503690   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofina   
 Distrofia Muscular de Duchenne   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M034   
 Fator V, Gene F5   
 Fator V de Leiden** Cód. TUSS   
 40314057   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Trombose Hereditária; Trombose Venosa Profunda   
 Amostra Recomendada: Material molecular (DNA) obtido de secreção cérvico vaginal coletado em citologia de Base Líquida. (ThinPrep ou CellPreserv). Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primário DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente. Sangue deve ser enviado resfriado.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas. Sangue periférico 72 horas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore). Sangue coagulado ou hemolisado.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M035   
 FLT3, Gene FLT3 , STK1, FLK2, CD135 mutação D835 (Fms  
like tyrosine kinase 3, CD135)** Cód. TUSS   
 40503640   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Pesquisa AML (Leucemia Mielóide Aguda) pesquisa de LLA (Leucemia Linfoblastica Aguda)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M036   
 G6PD, Gene G6PD, Defic. de Glicose  
6  
Fosfato Desidrogenase Mutação G202A** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Anemia Hemolítica, Favismo, Anemia   
Hemolítica devido a deficiência de G6PD   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M037   
 G6PD, Gene G6PD, Defic. de Glicose  
6  
Fosfato Desidrogenase, Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Anemia Hemolítica, Favismo, Anemia   
Hemolítica devido a deficiência de G6PD   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M038   
 HFE, Gene HFE, mutação mutações mais frequentes: C282Y e H63D e S65C (Veja M241)** Cód. TUSS   
 40503453   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Hemocromatose Hereditária 1; Suscetibilidade a Porfiria cutânea tarda; Suscetibilidade a Alzheimer   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M039   
 MTHFR, Gene MTHFR mutação (Metilenotetrahidrofolato redutase) Homocisteína** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Trombose, Homocistinúria devido a deficiência de MTHFR ; Suscetibilidade a Defeitos no Tubo Neural; Suscetibilidade a esquizofrenia , Suscetibilidade Tromboembolismo; Suscetibilidade a doença vascular   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M040   
 MCAD, Gene MCAD, Deficiência (Medium  
chain acyl  
CoA dehydrogenase) Sequenciamento Sanger** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Deficiência na conversão gordura em energia em jejum   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M041   
 Painel Retardo Mental: 1p  
deletion, Williams, Smith  
Magenis, Miller  
Dieker, DiGeorge, Prader  
Willi, Alagille, Saethre  
Chotzen, Sotos** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de Retardo Mental   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M042   
 Painel Prader  
Willi/Angelman, Síndrome, PW/A deleção de um ou vários genes do braço Cr15q ou dissomia Cr15** Cód. TUSS   
 40503461   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Prader  
Willi/Angelman   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M043   
 PW/A, Síndrome Prader  
Willi/Angelman, MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Prader  
Willi/Angelman   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M045   
 GM2, Gene GM2** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 57 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Tay  
sachs (Gangliosidose GM2 ou Defic de hexosaminidase A   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M047   
 CYP 2C9 + VKORC1, Genes CYP450 2C9 e VKORC1** Cód. TUSS   
 40503569   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Fator de coagulação dependente de vitam K, tipo para sensibilidade a Warfarina (Coumadin®, Jantoven®, Marevan® anti  
trombóticos), Sensibilidade genética   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M048   
 X Frágil, Gene FMR1 (PCR) > 200 repetições do códon CGG** Cód. TUSS   
 40314235   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome X  
Frágil   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M049   
 (patógeno) Adenovírus** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção Trato Respiratório Superior e Conjuntivite: doença respiratória aguda, febre faringo  
conjuntival, ceratoconjuntivite epidêmica, cistite hemorrágica aguda, gastroenterite e infecções adenovirais em imunodeprimidos   
 Amostra Recomendada: Líquor e urina   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Urina deve ser enviado resfriada e nunca congelada. Líquor deve ser enviado congelado. O material deve ser transportado refrigerado (gelo reciclável) ou congelado em gelo seco (amostra de líquor) em caixas de isopor.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M050   
 (patógeno) Bartonella, varias espécies** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Doença da arranhadura do gato (Cat scratch disease); Febre das trincheiras, Angiomatose bacilar, e endocardite; Doença de Carrión (Febre de Oroya, Verruga peruana); Transmitido por carrapato   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M051   
 (patógeno) Borrelia burgdorferi** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: carrapato, Doença de Lyme   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M052   
 (patógeno) Brucella melitensis (Febre de Malta) parasita de macrófagos** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Febre de Malta, parasita de macrófagos zoonose transmitida por gado, ovelhas, cabras, porcos   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M053   
 (patógeno) Vírus da Caxumba Paramixovirus (HPIV)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Parotidite infecciosa   
 Amostra Recomendada: Soro e Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer Plus para soro com revestimento sílica por pulverização tampa vermelha   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M054   
 (patógeno) Trypanosoma cruzi** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Chagas   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M056   
 (patógeno) Clamidia psittaci (respiratório em humanos),** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção Trato Respiratório Superior   
 Amostra Recomendada: Secreção respiratória, raspagem de lesão, bloco de parafina e mesmo sangue total no caso de septicemia. Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M057   
 (patógeno) Clamídia trachomatis (multiplex para 14 sorotipos)** Cód. TUSS   
 40314243   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vulvo  
vaginite, uretrite, cervicite, doença inflamatória pélvica, infertilidade, conjuntivite infantil, pneumonia infantil, uretrite, epididimite, proctite, uretrite não  
gonocócica em homens   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep), raspado de lesões perineais, vulva, vagina, uretra, mucosas, secreção ocular e urina   
 Amostra Alternativa: Haste coletora Coari® do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M058   
 (patógeno) Clamídia trachomatis, Clamidia** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vulvo  
vaginite, uretrite, cervicite, doença inflamatória pélvica, infertilidade, conjuntivite infantil, pneumonia infantil, uretrite, epididimite, proctite,uretrite não  
gonocócica em homens   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep), raspado de lesões perineais, vulva, vagina, uretra, mucosas, secreção ocular e urina   
 Amostra Alternativa: Haste coletora Coari® do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M059   
 (patógeno) Herpesvírus simples 1 e 2 (Herpes, qualitativo), HSV1, HSV2** Cód. TUSS   
 40314375   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção mucosas genitais, outras mucosas. Herpes Vírus: Mulheres grávidas com herpes genital não tratadas durante o primeiro ou segundo trimestre tem risco de ruptura prematura da membrana, parto precoce (≤ 35 semanas) e sequela neonatal na pele, olhos, boca e SNC. Lesões herpéticas genitais presentes no início da gravidez devem levar à consideração da cesariana para prevenir a infecção neonatal. Os recém  
nascidos expostos ao HSV durante o parto devem ser seguidos de perto, considerando a terapia antiviral.   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
 Amostra Alternativa: Haste coletora Coari® do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M060   
 (patógeno) Herpes 3, HHV  
3, Human Herpesvirus  
3)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vírus da Varicela  
zoster   
 Amostra Recomendada: Escovado cervical,; Raspado de lesões de pele; secreção ocular;   
 Amostra Alternativa: Haste coletora Coari® do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M061   
 (patógeno) Citomegalovírus, CMV (qualitativo)** Cód. TUSS   
 40314022   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção por citomegalovírus; Doença de inclusão citomegálica; associação com HIV ou imunodeprimido (pneumonia, hepatite, encefalite, mielite, colite, uveite, retinite e neuropatia); síndrome da mononucleose   
 Amostra Recomendada: Plasma, sangue total periférico, biopsias, tecido fresco obtido por punção, liquido amniótico, lavado bronquioloalveolar, e outros.   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; blocos de parafina, material de secreção ou punção fixado em álcool 70%   
 Temperatura de Transporte: O material fixado deve ser enviado a temperatura ambiente. Demais amostras (exemplo sangue total) devem ser enviados em vacutainer EDTA tampa violeta resfriado em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M062   
 (patógeno) Citomegalovírus, CMV (quantitativo)** Cód. TUSS   
 40314030   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção por citomegalovírus; Doença de inclusão citomegálica; associação com HIV ou imunodeprimido (pneumonia, hepatite, encefalite, mielite, colite, uveite, retinite e neuropatia); síndrome da mononucleose (menor incidência)   
 Amostra Recomendada: Plasma, sangue total periférico, biopsias, tecido fresco obtido por punção, liquido amniótico, lavado bronquioloalveolar, e outros.   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; blocos de parafina, material de secreção ou punção fixado em álcool 70%   
 Temperatura de Transporte: O material fixado deve ser enviado a temperatura ambiente. Demais amostras (exemplo sangue total) devem ser enviados em vacutainer EDTA tampa violeta resfriado em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M063   
 (patógeno) Vírus Epstein  
Barr EBV, quantitativo** Cód. TUSS   
 40314308   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção por EBV, Doença de beijo ou febre glandular (Mononucleose   
 maior incidência)   
 Amostra Recomendada: Sangue total, swab oral, punção de adenomegalia   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado em caixas de isopor e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M065   
 (patógeno) Herpesvírus 8 (qualitativo) HHV8** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Sarcoma de Kaposi e doença de Castleman   
 Amostra Recomendada: Secreção, aspirado, urina, fezes, raspagem de lesão, bloco de parafina e mesmo sangue total . Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M066   
 *(patógeno) Ureaplasma urealyticum*** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: vulvo  
vaginite, uretrite, parto prematuro, septicemia, meningite e pneumonia no recém  
nascido   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
 Amostra Alternativa: Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M067   
 *(patógeno) Neisseria gonorrhoeae* (multiplex para 44 variantes)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Gonorreia, conjuntivite gonocócica (mãe   
 filho) Oftalmia "neonatorum"   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
 Amostra Alternativa: Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M070   
 *(patógeno) Helicobacter pylori* (qualitativo)**Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Gastrite, ulceras gástricas e duodenais e câncer gástrico (previamente Campylobacter pylori)   
 Amostra Recomendada: Biópsia gástrica   
 Amostra Alternativa: Saliva ou aspirado gástrico   
 Container Recomendado: Espécime fixado e emblocado em parafina   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 27o C   
 Estabilidade do Espécime: Permanente   
 Rejeição: Material recebido sem relatório anátomo patológico ou emblocado com parafina e cera de abelha   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M071   
 (patógeno) Helicobacter Pylori, Cepas Patogênicas (gene cagA)** Cód. TUSS   
     
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Gastrite, ulceras gástricas e duodenais e câncer gástrico (previamente Campylobacter pylori)   
 Amostra Recomendada: Biópsia gástrica   
 Amostra Alternativa: Saliva ou aspirado gástrico   
 Container Recomendado: Espécime fixado e emblocado em parafina   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente mas não exposto a temperatura superior a 27o C   
 Estabilidade do Espécime: Permanente   
 Rejeição: Material recebido sem relatório anátomo patológico ou emblocado com parafina e cera de abelha   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M072   
 (patógeno) HPV, Vírus Papiloma HPV qualitativo sem identificação de alto ou baixo risco** Cód. TUSS   
 40314154   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Prevenção de Câncer de Colo Uterino. Pesquisa e genotipagem de HPV de Alto Risco, Risco Intermediário e Baixo Risco.   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep), raspado de lesões perineais, vulva, vagina, uretra, mucosas.   
 Amostra Alternativa: Material obtido por coleta de secreção cérvico vaginal com Coari® . Autocoleta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M073   
 (patógeno) HPV, Vírus papiloma (HPV) (identificação viral   
 genotipagem)** Cód. TUSS   
 40601285   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Prevenção de Câncer de Colo Uterino. Pesquisa e genotipagem de HPV de Alto Risco, Risco Intermediário e Baixo Risco.   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep), raspado de lesões perineais, vulva, vagina, uretra, mucosas.   
 Amostra Alternativa: Material obtido por coleta de secreção cérvico vaginal com Coari® . Autocoleta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M074   
 (patógeno) HTLV I e II   
 qualitativo (vírus T  
linfotrópico humano )** Cód. TUSS   
 40314162   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção HTLV I/II (Human T  
cell Lymphotropic Vírus). Leucemia / Linfoma de Célula T Adulta, Mielopatia associada ao HTLV  
I / paraparesia espástica tropical   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (Venóclise) através de vacutainer com EDTA (Tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M076   
 (patógeno) Legionella pneumophila** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Febre de Pontiac, Doença do Legionário   
 Amostra Recomendada: Secreção respiratória principalmente, aspirado, raspagem de lesão, bloco de parafina Sangue total (EDTA), lavado bronco  
alveolar, lavado traqueal   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor Lavado bronco alveolar e traqueal enviar congelado (gelo seco) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M077   
 (patógeno) Leptospira interrogans** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Leptospirose   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Frasco recebido em temperatura maior que 27o C; Vacutainer quebrado ou aberto;   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M078   
 (patógeno) Leptospira , identificação** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Leptospirose   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) / Líquor   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Frasco recebido em temperatura maior que 27o C; Vacutainer quebrado ou aberto;   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M079   
 (patógeno) Leishmania donovani** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Leishmaniose, úlcera de Bauru (leishmaniose tegumentar)   
 Amostra Recomendada: Sangue periférico total (tubo vacutainer EDTA tampa violeta, tampa violeta) .Biopsias   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Rejeição: Sangue hemolisado, tubo quebrado, alta temperatura da caixa de envio anotada na recepção, tubo mostrando vazamento, baixo volume de amostra enviada (ex sangue total < 3 ml), armazenamento da amostra (tempo e período). Anticoagulante utilizado para a coleta (EDTA ou Heparina Sódica), de acordo com as especificações do exame a ser realizado. Transporte (prazo para entrega e temperatura de transporte)   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M080   
 (patógeno) Micobactéria atípica (qualitativo com tipagem)** Cód. TUSS   
 40314170   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Micobacteriose: Diversas espécies de micobactérias fazem parte deste grupo que inclui: M kansasii, M genavense, M marinum, M simiae, M scrofulaceum, M szulgai, M avium, M haemophilum, M avium  
intracellulare, M malmoense, Mycobacterium ulcerans, M xenopi, M abscessus, M chelonae, M fortuitum, M gordonae. Estas espécies estão relacionadas com doença pulmonar, linfadenite, doença da pele ou dos tecidos moles e doença disseminada na AIDS. Por outro lado a M. avium paratuberculosis está relacionada com Doença de Crohn   
 Amostra Recomendada: Secreção, aspirado, urina, raspagem de lesão, bloco de parafina e mesmo sangue total no caso de septicemia. Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Estabilidade do Espécime: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Rejeição: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M081   
 (patógeno) Micobactéria tuberculosis, Qualitativo** Cód. TUSS   
 40314545   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Tuberculose (*Mycobacterium tuberculosis*)   
 Amostra Recomendada: Secreção, aspirado, urina, fezes, raspagem de lesão, bloco de parafina e mesmo sangue total no caso de septicemia. Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Estabilidade do Espécime: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Rejeição: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M082   
 (patógeno) Pneumocystis jirovecii antigo Pneumocistis Carinii (PPC)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Pneumonia a Pneumocystis jirovecii em imunodeprimidos e ppmente pacientes com transplante de medula (infecção silenciosa)   
 Amostra Recomendada: Secreção bronquiolo  
alveolar, escarro , aspirado. Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Estabilidade do Espécime: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Rejeição: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M083   
 (patógeno) Toxoplasma gondii** Cód. TUSS   
 40314227   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Toxoplasmose: linfadenopatia cervical, necrose pulmonar, miocardite, hepatite e retinocoroidite. Toxoplasmose congênita: aborto espontâneo, hidrocefalia ou microcefalia, calcificações cerebrais e coriorretinite (gatos são hospedeiros definitivos)   
 Amostra Recomendada: Sangue Total, biópsias, secreção, liquido amniótico. Seu médico deve orientar a amostra mais conveniente considerando a suspeita clinica.   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Estabilidade do Espécime: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Rejeição: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M084   
 (patógeno) HCV, Genotipagem (subtipagem tipo 1, 2, 3 etc.)** Cód. TUSS   
 40314111   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vírus da Hepatite C: genótipos identificados são: 1a, 1b, 2, 3, 4, 5 e 6   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M085   
 (patógeno) HIV, qualitativo** Cód. TUSS   
 40314138   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção HIV Detectar a presença da infecção por pesquisa de seu DNA e RNA do HIV  
1 simultaneamente.   
 Amostra Recomendada: Sangue total vacutainer EDTA tampa violeta. Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Sangue hemolisado, tubo quebrado, alta temperatura da caixa de envio anotada na recepção, tubo mostrando vazamento, baixo volume de amostra enviada (ex sangue total < 3 ml), armazenamento da amostra (tempo e período). Anticoagulante utilizado para a coleta (EDTA ou Heparina Sódica), de acordo com as especificações do exame a ser realizado. Transporte (prazo para entrega e temperatura de transporte)   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M086   
 (patógeno) HIV, Carga Viral** Cód. TUSS   
 40314120   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção HIV Quantificar as partículas de vírus na circulação sanguínea. Avaliação do prognóstico, indicação de terapia e eficácia de antirretrovirais.   
 Amostra Recomendada: Plasma ou sangue total EDTA tampa violeta Coletar 2 tubos com 5 ml cada   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M087   
 (patógeno) HIV, Resistencia Genotípica a antirretrovirais** Cód. TUSS   
 40314146   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção HIV sequenciamento do HIV  
1 para identificar a resistência aos antirretrovirais inibidores da transcriptase reversa e inibidores da protease, através da detecção de mutações relacionadas à diminuição de susceptibilidade a estes medicamentos.   
 Amostra Recomendada: Sangue total vacutainer EDTA tampa violeta. Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Sangue hemolisado, tubo quebrado, alta temperatura da caixa de envio anotada na recepção, tubo mostrando vazamento, baixo volume de amostra enviada (ex sangue total < 3 ml), armazenamento da amostra (tempo e período). Anticoagulante utilizado para a coleta (EDTA ou Heparina Sódica), de acordo com as especificações do exame a ser realizado. Transporte (prazo para entrega e temperatura de transporte)   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M088   
 (patógeno) HIV, Genotipagem** Cód. TUSS   
 40314146   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Infecção HIV mutação nos genes de Transcriptase reverse (RT) e protease (Pr)   
 Amostra Recomendada: Sangue total vacutainer EDTA tampa violeta. Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Sangue hemolisado, tubo quebrado, alta temperatura da caixa de envio anotada na recepção, tubo mostrando vazamento, baixo volume de amostra enviada (ex sangue total < 3 ml), armazenamento da amostra (tempo e período). Anticoagulante utilizado para a coleta (EDTA ou Heparina Sódica), de acordo com as especificações do exame a ser realizado. Transporte (prazo para entrega e temperatura de transporte)   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M089   
 (patógeno) HIV, detecção do Gene CCR5** Cód. TUSS   
 40503283   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: A proteína CCR5 é expressa por células T e macrófagos, e é conhecido por ser um importante co  
receptor para o vírus macrófago  
trópico, incluindo o HIV, para entrar nas células hospedeiras. Alelos defeituosos deste gene tem sido associada com a resistência à infecção por HIVI.   
 Amostra Recomendada: Sangue total vacutainer EDTA tampa violeta. Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Sangue hemolisado, tubo quebrado, alta temperatura da caixa de envio anotada na recepção, tubo mostrando vazamento, baixo volume de amostra enviada (ex sangue total < 3 ml), armazenamento da amostra (tempo e período). Anticoagulante utilizado para a coleta (EDTA ou Heparina Sódica), de acordo com as especificações do exame a ser realizado. Transporte (prazo para entrega e temperatura de transporte)   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M090   
 (patógeno) HBV , qualitativo** Cód. TUSS   
 40314073   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Hepatite B Detectar a presença do vírus da Hepatite B (HBV) circulante   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 2 tubos x 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Enviar congelado (soro) em gelo seco ou resfriado com gelo químico reciclável (sangue total) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M091   
 (patógeno) HCV , qualitativo** Cód. TUSS   
 40314090   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vírus da Hepatite C Detectar a presença do Vírus da Hepatite C (HCV) circulante pela pesquisa de ácidos nucléicos   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M092   
 (patógeno) HBV , carga Viral** Cód. TUSS   
 40314081   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Hepatite B Quantificar HBV circulante. Previamente a terapia, a carga viral é utilizada como prognóstico de resposta ao tratamento. No tratamento antiviral com persistência de viremia e na detecção do nível de replicação viral em pacientes HBsAg positivos com mutação pré  
core (HbeAg negativos, Anti  
HBe positivos) .   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 2 tubos x 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Enviar congelado (soro) em gelo seco ou resfriado com gelo químico reciclável (sangue total) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M093   
 (patógeno) HBV , Genotipagem** Cód. TUSS   
 40314367   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Hepatite B genótipos vs resposta ao tratamento antiviral. Há 10 genótipos: A   
 tendência para a Hepatite crônica; C   
 mutações virais frequentes; D   
 hepatite crônica e mutação; C e D   
 progressão para cirrose e Hepatocarcinoma;   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 2 tubos x 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Enviar congelado (soro) em gelo seco ou resfriado com gelo químico reciclável (sangue total) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M094   
 (patógeno) HBV , resistência a antivirais (carga viral)** Cód. TUSS   
 40314367   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Hepatite B: O malogro do tratamento antiviral primário é definido como o insucesso de um fármaco para reduzir os níveis de DNA de HBV em ≥ 1 x log10 UI / ml nos 3 meses após o início da terapia e a falha do tratamento antiviral secundário como uma recuperação da replicação do HBV de ≥ 1 X log10 UI / ml a partir do nadir em doentes com um resposta inicial ao tratamento antiviral (≥ 1 x log10 UI / ml de diminuição do DNA sérico do HBV).   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 2 tubos x 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Enviar congelado (soro) em gelo seco ou resfriado com gelo químico reciclável (sangue total) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M095   
 (patógeno) HCV, Carga viral** Cód. TUSS   
 40314103   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Hepatite C Quantificar o Vírus da Hepatite C (HCV) circulante (monitoramento da terapia antiviral)   
 Amostra Recomendada: Soro em dois vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 5 ml . Enviar informação da carga viral anterior e terapia a que está submetendo   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M096   
 (patógeno) HCV, Genotipagem (subtipagem tipo 1, 2, 3 etc.)** Cód. TUSS   
 40314111   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Vírus da Hepatite C: genótipos identificados são: 1a, 1b, 2, 3, 4, 5 e 6   
 Amostra Recomendada: Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta;   
 Temperatura de Transporte: Resfriado 3o – 8o C com gelo químico reciclável (não congelar) em caixa de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M097   
 (patógeno) Hepatite G, qualitativo (HGV ou GBV)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: HGV   
 vírus RNA hepatotrópico, Em 1966, um cirurgião de iniciais GB com hepatite teve amostras de sangue inoculadas em saguis que desenvolveram hepatite aguda. O agente inicialmente chamado GB vírus (GBV) corresponde ao HGV. GBV tem 3 subtipos A,B e C. A HGV  
C é mais comum. A transmissão é feita pós transfusão. Pacientes com viremia HGV  
C tem predisposição a desenvolver NHL (linfoma não Hodgkin).   
 Amostra Recomendada: Sangue total ou Soro em vacutainer EDTA tampa violeta . Coletar idealmente 2 tubos x 5 ml .   
 Amostra Alternativa: Não Há amostra alternativa uma vez que a suspeita clínica seleciona determinada conduta.   
 Container Recomendado: Pelas diversas alternativas possíveis, entre em contato com o laboratório.   
 Temperatura de Transporte: Enviar congelado (soro) em gelo seco ou resfriado com gelo químico reciclável (sangue total) em caixas de isopor   
 Estabilidade do Espécime: 3 meses a   
 20o C; 72 horas a 4o   
 8oC   
 Rejeição: Temperaturas positivas na recepção fora do prazo estipulado   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M098   
 Painel Metilação de Genes de Reparo DNA: MLH1 (3p22.1), MLH3 (14q24.3), MSH2 (2p21), MSH3 (5q14.1), MSH6 (2p16), PMS2 (7p22) e MGMT (10q26).** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome de Lynch, Câncer de Cólon Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Metilação DNA (epigenético)

**M099   
 APC, Gene APC MLPA., (5q21  
q22)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: PAF Polipose Adenomatose familial, Polipose Cólon Hereditária   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M100   
 BRCA1, Gene BRCA1 MLPA ,** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M101   
 PW/A Síndrome , Análise de Metilação** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Angelman (AS); Síndrome Prader  
Labhart  
Willi (PWS); imprinted genes SNRPN e NDN "imprinted" Dissomia uni parenteral materna (que está imprintada) ou deleção paterna no braço longo do cromossomo 15   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metilação DNA (epigenético)

**M102   
 BRCA2, Gene BRCA2, MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M103   
 EGFR, Gene EGFR (ERBB1) Deleções nos exons 19 e mutações de exons 20 e 21;** Cód. TUSS   
 40503763   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Respondedores e não respondedores a TKI = Erlotinib, Gefitinib, Lapatinib, etc Câncer do pulmão (NSCLC) e pancreas   
 Amostra Recomendada: Amostra necessária consiste de fragmento do tumor (neoplasia). Este fragmento pode ser enviado a fresco, fixado em formalina, fixado e incluído em parafina. Uma lâmina com corte histológico será examinado e o tumor após delimitado por marcador, retirado do bloco de parafina.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para a tecnologia molecular indicada. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M104   
 Pesquisa Dirigida de Mutação Pós Identificação no Probando** Cód. TUSS   
 40503194   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Alelo especifico, mutação especifica Teste válido pós por exemplo de genes BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, RB1, CYP 2D6, Distrofia Muscular de Duchenne, G6PD, E  
Caderina entre outros. Outros genes, procurar no nome do gene como "alelo especifico"   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M105   
 DMD, Gene DMD   
 estudo de duplicação e deleção (MLPA)(DMD, deleções/duplicações no gene DMD)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Muscular de Duchenne,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M106   
 BCR/ABL, Translocação BCR/ ABL , qualitativo t(9;22)(q34;q11) (Cromossomo Filadélfia)** Cód. TUSS   
 40503542   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Leucemia Mielóide crônica é caracterizada, na maior parte das vezes, pela translocação entre os cromossomos 22 e 9, formando um cromossomo 9 com sua parte distal fundida com a parte distal do 22. cromossomo este denominado de cromossomo Filadelfia (Ph)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M107   
 AML1ETO, Translocação AML1ETO, (RUNX1T1) t(8;21)(q22;q22)** Cód. TUSS   
 40503267   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Leucemia Mielóide Aguda   
 AML; Leucemia t(8;21)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Biópsia punção de medula óssea   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M108   
 (patógeno) EBV, Vírus Epstein  
Barr EBV, qualitativo** Cód. TUSS   
 40314359   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Mononucleose infecciosa ; linfoma de Hodgkin, linfoma de Burkitt, Carcinoma de Nasofaringe; dermatomiosite, lúpus eritematoso sistêmico, artrite reumatoide, síndrome de Sjögren e esclerose múltipla   
 Amostra Recomendada: Sangue total, swab oral, punção de adenomegalia   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M109   
 *(patógeno) Streptococcus agalactiae (Estreptococos agalactiae)* (Estreptococos beta  
hemolítico do grupo B   
 GBS)** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: A infecção por Streptococcus agalactiae (GBS) não causa problemas em mulheres saudáveis, mas durante a gravidez pode causar doença grave para a mãe e é a principal causa de infecção bacteriana neonatal no bebê. O risco é durante a gestação e após o parto com taxas de mortalidade significativa em prematuros, infecções no recém nascido com septicemia e meningite ou infecções tardias. Para a mãe pode levar a endometrite, choque séptico e febre puerperal.   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M111   
 Sequenciamento de CYP2D6 (excl. metabolizadores lentos) + UDP Glicurosinil Transferase (UGT1A4), Polimorfismo gênico** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 10 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para resposta tratamento com Tamoxifeno (Câncer de Mama)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M112   
 CDKN2A, Gene CDKN2A, mutação Sequenciamento Cyclin  
Dependent Kinase Inhibitor 2A** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Melanoma e Tumor do Sistema Neural; Câncer orofaríngeo, múltiplo; Síndrome do câncer pancreático / melanoma; Melanoma cutâneo maligno,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M113   
 BRAF, Gene BRAF   
 codon 600, V600E** Cód. TUSS   
 40503780   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Melanoma, resposta terapeutica (Vemurafenib)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para a tecnologia molecular indicada. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M114   
 Painel Infeccioso Gineco II (Clamídia, Mycoplasma, Ureaplasma, Neisseria, Trichomonas)** Cód. TUSS   
 40503054   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Infeccioso Gineco II idealizado para clínicas populares, obtido através de haste coletora Coari® por autocoleta ou coleta clinica. Não acompanha citologia!   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
 Amostra Alternativa: Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M115   
 BRCA2, Gene BRCA2, mutação Sequenciamento + MLPA,** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M116   
 BRCA1, Gene BRCA1, mutação Sequenciamento + MLPA,** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M117   
 ABCD1, Gene ABCD1   
 PCR** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Adrenoleucodistrofia (X  
linked adrenoleukodystrophy) Insuficiência Adrenocortical, Esclerose Cerebral e Doença de Addison; Doença de Siemerling  
Creutzfeldt ; Doença de Bronze Schilder ; Leucodistrofia Melanodérmica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M118   
 X  
Frágil Síndrome (Southern Blot)** Cód. TUSS   
 40503160   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome X Frágil   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M119   
 BRCA1/2 Ashkenazi, Gene BRCA1 e BRCA2** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: 3 mutações   
 Judeu Ashkenazi, Carcinoma mama & ovario hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M120   
 PTEN, Gene PTEN , mutação Sequenciamento (Phosphatase And Tensin)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Cowden, Carcinoma Mama   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M121   
 NSD1, Gene NSD1 , Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Sotos e Lipedema aumento pernas por depósito gordura)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M122   
 NSD1, Gene NSD1 , MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Sotos   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M123   
 Protrombina, Gene Fator 2 (Protrombina) variante alélica G20210A) Fator II** Cód. TUSS   
 40319326   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Trombose Hereditária; Disprotrombinemia; Hipoprotrombinemia 11p11.2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV". Para amostras de sangue é necessário amostragem em vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) EDTA tampa violeta .   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv ou haste coletora de screening primario DNA HPV devem ser enviado a temperatura ambiente. Sangue deve ser enviado resfriado.   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas. Sangue periférico 72 horas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore). Sangue coagulado ou hemolisado.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M124   
 VHL, Gene VHL , MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Von Hippel  
Lindau: hemangioblastomas e carcinoma renal (carcinoma renal de células claras), anormalidades adrenais, pancreáticas e escrotais.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M125   
 VHL, Gene VHL mutação Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Von Hippel  
Lindau: hemangioblastomas cerebelar e carcinoma renal (carcinoma renal de células claras), anormalidades adrenais, pancreáticas e escrotais. Eritrocitose familial, Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M126   
 APC, Gene APC , Sequenciamento (5q21  
q22)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Polipose Cólon Hereditária, Polipose Adenomatosa Familial (FAP)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M130   
 PW/A, Síndrome Prader  
Willi/Angelman, Diagnóstico** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Prader  
Willi/Angelman,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M131   
 CYP 2C9 + VKORC1, Warfarina (CYP450 2C9 e VKORC1)** Cód. TUSS   
 40503569   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Warfarina, Sensibilidade genética   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M132   
 (patógeno) Herpes vírus   
 Tipagem** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Herpes Vírus: Mulheres grávidas com herpes genital não tratado durante o primeiro ou segundo trimestre tem risco de ruptura prematura da membrana, parto precoce (≤ 35 semanas) e sequela neonatal na pele, olhos, boca e SNC. Lesões herpéticas genitais presentes no início da gravidez devem levar à consideração da cesariana para prevenir a infecção neonatal. Os recém  
nascidos expostos ao HSV durante o parto devem ser seguidos de perto, considerando a terapia antiviral.   
 Amostra Recomendada: Escovado cervical com amostras coletada em material de Citologia de Base Líquida (CBL) do tipo CellPreserv ou ThinPrep; Raspado de lesões de pele; secreção ocular;   
   
   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Rejeição: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M133   
 ZNF9, Gene ZNF9,   
 PCR expansão CTG no gene ZNF9** Cód. TUSS   
 40503348   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Miotônica Tipo II, Distrofia Miotônica de Steiner ou DM2   
 Expansão heterozigótica de repetições CCTG no intron 1 da proteina  
9 zinc finger do gene ZNF9   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M134   
 DMPK, Gene DMPK   
 PCR pesquisa da expansão CTG no gene DMPK** Cód. TUSS   
 40503348   
 Prazo: 20 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Miotônica Tipo I, Distrofia Miotônica de Steiner ou DM1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M135   
 CDH7, Gene CDH7   
 Sequenciamento das regiões codificantes do gene CHD7** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 30 dias   
 Aplicação Clínica: CDH7   
 Caderina 7; Síndrome CHARGE   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M136   
 TWIST1, Gene Twist, mutação e Sequenciamento. (TWIST1)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Mut associadas c/ Sínd Saethre  
Chotzen, Carcinoma mama e Sínd Sézary   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M137   
 KRAS, Gene K  
RAS, mutação códons 12, 13 e 61** Cód. TUSS   
 40503771   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma colorretal metastático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para a tecnologia molecular indicada. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M138   
 NRAS, Gene N  
RAS, mutação códons 12, 13 e 61** Cód. TUSS   
 40503771   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma colorretal metastático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para a tecnologia molecular indicada. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M139   
 HRAS, Gene H  
RAS, mutação códons 12, 13 e 61** Cód. TUSS   
 40503771   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma colorretal metastático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: O tecido neoplásico viável deverá estar dentro “limite de detecção” (LOD) para a tecnologia molecular indicada. Assim, pouco tecido tumoral presente nos cortes histológicos, necrose extensa do tecido, ou infiltração microscópica de tecido neoplásico em tecido normal podem fazer um corte histológico apropriado para avaliação histológica mas inadequado para avaliação molecular.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M140   
 COL3A1, Gene COL3A1, Sequenciamento (colágeno, tipo III, alfa 1)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos tipo IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M141   
 HLA B5, Gene HLA  
B5** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: HLA  
B5 é um serotipo de HLA que reconhece B51 e B52 ; Doença de Behçet   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M142   
 NF1, Gene NF1   
 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503364   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Neurofibromatose tipo 1, Leucemia Mieolomonocitica Juvenil   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M143   
 NF2, Gene NF2   
 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Neurofibromatose 2 e tumores como Schwannoma, mesotelioma, e outros   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M144   
 FXN, Gene FXN   
 Ataxia de Friedreich (expansão de uma repetição GAA triplet intronica no gene FXN)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia de Friedreich; Ataxia de Friedreich com preservação de Reflexos (9q13)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M145   
 F8, Gene F8   
 Hemofilia A (PCR inverso) (deleções/duplicações no gene F8)** Cód. TUSS   
 40503399   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Fator de coagulação VIII; Mut = deficiência proteína Fator VIII Hemofilia A; Xq28   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M146   
 F9, Gene F9   
 Hemofilia B (Sequenciamento do Gene F9)** Cód. TUSS   
 40503402   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Mut = deficiência proteína Fator IX; Hemofilia B; Trombofilia, ligado ao cromossomo X devido a defeito do Fator 9; Sensibilidade a Warfarin   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M147   
 IDUA, Gene IDUA (MPS)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Depósito Lisossômicos (DDL) MPSI ; Mucopolissacaridose I   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M148   
 MEN2, Gene MEN2** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Neoplasia Endócrina Múltipla – MEN2 ( 8 exons: 5, 8,10,11,13,14,15 e 16)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M149   
 COL1A1, Gene COL 1A1 Sequenciamento   
 (51 exons) (collagen, tipo I, alpha 1),** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 45 dias   
 Aplicação Clínica: Osteogênese Imperfeita COL1A1, Doença de Caffey, Síndrome Ehlers  
Danlos, Dermatofibrossarcoma protuberans   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV". Para amostras de sangue é necessário amostragem em vacutainer (preenchido na sua capacidade até o término do vácuo) EDTA tampa violeta .   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore). Sangue coagulado ou hemolisado.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M150   
 Gene Longo, Sequenciamento de Gene Longo (Cód. p/ link com tabela de Operadora qdo gene não especificado)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: genes longos para doenças hereditárias   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M153   
 TNSALP. Gene TNSALP** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Hipofosfatasia (Tissue non  
specific alkaline phosphatase) Def de fosfatase alcalina em osteoblastos e condrócitos = raquitismo ou osteomalacia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M154   
 PTPN11, Gene PTPN11 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503488   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan Gene PTPN11 (50% dos casos)   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M155   
 WBS, Síndrome Williams; Genes WBS (CLIP2, ELN, GTF2I, GTF2IRD1 e LIMK1) 7q11.23 (deleção homozigóticas de 1.5 a 1.8 Mb) (MLPA)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Williams  
Beuren características faciais e problemas cardiovasculares   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M156   
 SOS1, Gene SOS1, Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan (10% casos)   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M157   
 IDS, Gene IDS   
 Mucopolissacaridose II (MPS)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Depósito Lisossômicos (DDL) MPSII   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M158   
 ZNF9 Gene ZNF9** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Miotônica Tipo II (DM2) (pesquisa da expansão CCTG no gene ZNF9)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M159   
 F8, Gene F8 (Sequenciamento)** Cód. TUSS   
 40503399   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hemofilia A (Xq28)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M160   
 IDS, Gene IDS (MLPA) MPSII** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Mucopolissacaridose II   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M161   
 COL1A2, Gene COL 1A2   
 Sequenciamento COL1A2** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos valvular cardíaca; Síndrome Ehlers  
Danlos tipo VIIB Osteogênese Imperfeita , tipo II Osteogênese Imperfeita , tipo III , Osteogênese Imperfeita , tipo IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M162   
 IFITM5, Gene IFITM5   
 Mut pontual c  
14C  
T gene IFITM5** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias –

Aplicação Clínica: Osteogênese Imperfeita tipo V (11p15.5)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M163   
 KRAS, Gene KRAS Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan mutação herdada (<5% dos casos)   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M164   
 RAF1, Gene RAF1   
 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan (3 a 17% dos casos)   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M165   
 RIT1, Gene RIT1   
 Gene RIT1, Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M166   
 NDUFV1, Gene NDUFV1 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Disfunção mitocondrial : miopatias, alterações neurodegenerativas como Parkinson's e Síndrome de Leigh; (NADH desidrogenase (ubiquinone) flavoproteina 1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M167   
 FGD1, Gene FGD1 , Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Aarskog Scott, Síndrome faciodigitogenital, (displasia faciogenital);   
Síndrome Retardo Mental ligado ao Cromossomo X   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M168   
 (patógeno) Mycoplasma hominis,** Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Mycoplasma pneumoniae, é comum no trato urogenital (comensal) e encontrado em 20  
50% das mulheres assintomáticas. O diagnóstico de infecção não deve depender apenas do resultado de PCR mas determinado em conjunto com a apresentação clínica pois o teste não diferencia entre organismos viáveis e não viáveis. Um resultado de PCR negativo indica a ausência de DNA de Mycoplasma pneumoniae a níveis detectáveis na amostra testada e não exclui o diagnóstico de doença. Infecção por M. pneumoniae pode levar a infertilidade, uretrite, vulvo  
vaginite, parto prematuro, septicemia, meningite e pneumonia no recém  
nascido.   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
   
   
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv. Haste coletora do Programa "Screening Primario de DNA HPV"   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M169   
 PLA2G6, Gene PLA2G6 , Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Neuroaxonal infantil   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M170   
 MJD1, Gene MJD1 aumento repetições (GAG)n na região MJD1 cr 4** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar Tipo 3 (SCA3) ou Doença de Machado  
Joseph (MJD) Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M171   
 Exoma, Sequenciamento completo do exoma, 22 mil genes** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: O do exoma é indicado quando a história clínica, os achados do exame físico e a história da família sugerem uma possível origem genética. Exemplos incluem cardiopatias congênitas e miocardiopatias familiares, alterações neurológicas como déficit cognitivo, autismo, ataxias hereditárias, paraplegia espástica, neuropatias hereditárias, miopatias/distrofias musculares, síndromes de predisposição a câncer, erros inatos do metabolismo, displasias esqueléticas, síndromes dismórficas e malformações congênitas, imunodeficiências primárias, doenças mitocondriais, ou surdez   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M172   
 SCN9A, Gene SCN9A, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Epilepsia generalizada com crises de febre, tipo 7; Eritermalgia primaria; Crises febris, familial, 3B; HSAN2D, autossômica recessiva; Insensibilidade congênita a dor; Enfermidade a dor extrema paroxística; Neuropatia de fibra pequena   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M173   
 MECP2, Gene MECP2 Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Rett = mut ou deleção em MECP2, autismo; Sínd Duplicação MECP2 = duplicação parte de MECP2, hipotonia, caract dismórficas, atraso desen., mudez, espasticidade MMII, ataxia, autismo e convulsões   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M175   
 Painel Trombose (Pílula) (Fator V, Protrombina, Metileno)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 9 dias   
 Aplicação Clínica: Trombose Hereditária: mutação do gene F5 ( autossômica dominante) com predisposição à hipercoagulabilidade e à trombose. Mutação no gene MTHFR (metileno  
tetra  
hidrofolato redutase) leva a suscetibilidade de tromboembolismo. Mutação no gene F2 (Protrombina) está relacionado com trombofilia.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Sangue Total (sangue periférico) obtido através de vacutainer com EDTA tampa violeta . Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv deve ser enviado a temperatura ambiente. Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas. Amostra (sangue ou saliva) em 72 horas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore). Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M176   
 COL1A1, Gene COL 1A1   
 Colágeno 1A1 Polimorfismo: COL1A1 Sp1 1240G>T (rs1800012).** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 10 dias   
 Aplicação Clínica: Risco Osteoporose; Doença de Caffey; Sind Ehlers  
Danlos , classica; Sind Ehlers  
Danlos tipo VIIA; Osteogenese Imperfeita , tipo I ; Osteogenese Imperfeita , tipo II   
Osteogenese Imperfeita , tipo III , Osteogenese Imperfeita , tipo IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Sangue Total (sangue periférico) obtido através de vacutainer com EDTA tampa violeta . Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Vidros com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv deve ser enviado a temperatura ambiente. Sangue deve ser enviado resfriado e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: ThinPrep ou CellPreserv pode ser enviado em até 3 semanas. Amostra (sangue ou saliva) em 72 horas.   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore). Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M177   
 TFPI, Gene TFPI, mutação C536T** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Defeito na cascada de coagulação sanguínea. 2q31  
q32.1; TFPI = tissue factor pathway inhibitor   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M178   
 PAI1, Gene PAI 1 , polimorfismo 4G/5G, SERPINE1** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Deficiência de Inibidor de ativador de Plasminogênio.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M180   
 PALB2, Gene PALB2 exon 4 , Mutação especifica** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 70 dias   
 Aplicação Clínica: Anemia de Fanconi tipo N e Câncer de Mama   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M181   
 PYGM, Gene PYGM , Sequenciamento   
 Exon e Intron** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Glicogenose tipo V (doença de McArdle, do gene PYGM)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M182   
 COMP, Gene COMP , Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Pseudoacondroplasia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M183   
 Genes Associados ao Cancer Hereditário (BRCA1, BRCA2, TP53, PTEN, MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, RB1, MEN1, RET, VHL)** Cód. TUSS   
 Sem No Rol ANS e sem TUSS   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Câncer Hereditário (Geral)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M184   
 TTR, Gene TTR, Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF, sequenciamento do gene TTR)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M185   
 Beta globina, Gene β  
globina   
 (substituição do códon GAG para GTG)** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Aplicação Clínica: Anemia Falciforme, hemoglobina anormal Hemoglobina S (HbS), Talassemia Beta   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M186   
 AKT1, Gene AKT1, Sequenciamento completo (mutação somática frequente, p.Glu17Lys, gene AKT1)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Proteus   
 uma condição rara caracterizada por supercrescimento dos ossos, pele e outros tecidos.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M187   
 CFTR, Gene CFTR, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Fibrose Cística (Mucoviscidose) Transtorno genético autossômico recessivo do gene CFTR que afeta pulmões, pâncreas, fígado, rins e intestino   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M188   
 EVC, Gene EVC e EVC2 (Sequenciamento do gene EVC e EVC2)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 57 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Ellis Van Creveld: Displasia condroectodérmica: Polidactilia, Displasia ectodérmica, Cardiopatia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M189   
 EDN3, Gene EDN3, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 4B deficiência auditiva + alterações pigmentares (cabelo, pele e olhos) e defeitos em tecidos derivados da crista neural.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M190   
 EDNRB, Gene EDNRB, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 4A deficiência auditiva + alterações pigmentares (cabelo, pele e olhos) e defeitos em tecidos derivados da crista neural.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M191   
 MITF, Gene MITF, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 2A ( do gene MITF)Síndrome Tieta albinismo  
surdez   
Síndrome Waardenburg / albinismo ocular, disgênico   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M192   
 PAX3, Gene PAX3, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 1 e 3 deficiência auditiva + alterações pigmentares (cabelo, pele e olhos) e defeitos em tecidos derivados da crista neural.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M193   
 SNAI2, Gene SNAI2, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 2D ( do gene SNAI2), Piebaldismo (8q11.21)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M194   
 SOX10, Gene SOX10, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Waardenburg tipo 2E e 4C ( do gene SOX10) Síndrome PCWH (22q13.1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M195   
 Gene TCTN3, Sequenciamento completo (tectonic family member 3)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Orofaciodigital IV e Síndrome de Joubert 18 (10q24.1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M196   
 AR, Gene AR, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: AR = Andrógeno Receptor; Síndrome de insensibilidade aos andrógenos Hipospadia 1, ligado ao X; Atrofia muscular espinal e bulbar de Kennedy   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M197   
 MLH1, Gene MLH1, MLPA Gene de Reparo de DNA** Cód. TUSS   
 40503615   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer Colorretal Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M198   
 MSH2, Gene MSH2, MLPA Gene de Reparo de DNA** Cód. TUSS   
 40503615   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M199   
 MSH6, Gene MSH6, MLPA Gene de Reparo de DNA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M200   
 BRAF, Gene BRAF Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome cardiofasciocutânea, Doença Erdheim  
Chester, Nevo Gigante, Síndrome lentiginosa mult. Síndrome Noonan   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M201   
 CDH1, Gene CDH1, Sequenciamento completo caderina 1,( tipo 1), E  
cadherin (epitelial)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Câncer gástrico Hereditário. Carcinoma gástrico difuso hereditário. Caderina  
E pode ter um papel na progressão neoplásica, particularmente como um supressor da invasão.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M202   
 CDH1, Gene CDH1, MLPA caderina 1,( tipo 1), E  
cadherin (epitelial)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Câncer gástrico Hereditário. Carcinoma gástrico difuso hereditário. Caderina  
E pode ter um papel na progressão neoplásica, particularmente como um supressor da invasão.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M203   
 Painel para Síndrome de Meckel\_Grouber / Joubert (25 genes)** Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Meckel  
Grouber / Joubert   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M204   
 ATL1, SPAST, HSPD1, Genes ATL1, SPAST, HSPD1; Sequenciamento completo Sanger** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Paraplegia Espástica (Strumpell Lorrain), doenças designadas como SPG3, SPG4 e SPG13   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M205   
 FGFR2, Gene FGFR2, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Antley  
Bixler, Síndrome Beare  
Stevenson cutis gyrate, síndrome displasia óssea Bent, Displasia Craniofacial  
esqueleto  
dermatológica, Craniosinostose, Síndrome Crouzon, Câncer Gástrico, Síndrome Jackson  
Weiss, Síndrome LADD, Síndrome Pfeiffer, Síndrome Saethre  
Chotzen, Anomalia Axenfeld  
Rieger e escafocefalia; Escafocefalia, retrusão maxilar e retardo mental.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M207   
 HLA DQ8 e DQ2 por PCR (marcadores DQ8 e DQ2 de HLA)** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Teste de doença celíaca. Marcadores de doença celíaca. Paciente com DC 90% tem marcador HLA  
DQ2 e 10% tem marcador HLA  
DQ8. 10a 30% da população tem um ou outro marcador. A DC pode ser excluída se houver ausência de um deles.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M208   
 TSC1, Gene TSC1 Sequenciamento;** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 1: linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa, câncer bexiga   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M209   
 TSC2, Gene TSC2 Sequenciamento;** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 2 linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M210   
 SOX9, Gene SOX9   
 (deleções/duplicações no gene SOX9)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia Campomélica (condrodisplasia)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M212   
 BRCA1 ou BRCA2, Gene BRCA1 ou BRCA2 NGS + confirmação Sanger,** Cód. TUSS   
 40503100, 40503151   
 Prazo: 57 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M213   
 BRCA1 e BRCA2, Gene BRCA1 ou BRCA2 NGS + MLPA + confirmação Sanger,** Cód. TUSS   
 40503100, 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M214   
 Painel Câncer de Mama NGS   
 22 genes: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, STK11, TP53** Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Câncer de Mama NGS   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M215   
 Painel Ca Masc. NGS 15 genes APC AXIN2 BMPR1A BRCA1 BRCA2 CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B CDKN2A CHEK2 EPCAM EXT1 EXT2 FH, FLCN, MAX, MEN1 MET MLH1 MLH3 MSH2 MSH6 MUTYH NF1 NF2 NTRK1 PALB2 PMS1 PMS2 PTEN RB1 RET SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SMAD4 STK11 TMEM127 VHL** Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Carcinoma Masculino NGS (15 genes)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M216   
 Painel Ca Fem. (16) APC ATM AXIN2 BARD1 BMPR1A BRCA1/2 BRIP1 CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B /2A CHEK2 EPCAM EXT1/2 FH FLCN MAX MEN1 MET MLH1 MLH3 MRE11A MSH2 MSH6 MUTYH NBN NF1/2 NTRK1 PALB2 PMS1/2 PTEN RAD50/51C RB1 RET SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SMAD4 STK11 TMEM127 TP53 VHL** Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Carcinoma Feminino (16 genes)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M217   
 RB1, Gene RB1   
 , Sequenciamento + MLPA** Cód. TUSS   
 40503100, 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Retinoblastoma; Câncer vesical, somático; Osteossarcoma somático; Tumor de células pequenas do pulmão, somático;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M218   
 Bsml, Gene Bsml polimorfismo   
 Gene do Receptor de Vitam D   
 polimorfismo BsmI** Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Risco Osteoporose Gene do Receptor de Vitam D   
 polimorfismo BsmI (Outros polimorfismo relacionados a Deficiência de Vitamina D e não contemplados neste estudo: 4p12 ( rs2282679, no gene GC); 11q12 (rs12785878, próximo ao gene DHCR7); 11p15 (rs10741657, próximo ao gene CYP2R1); 20q13 (rs6013897 no gene CYP24A1).   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M219   
 A1AT, Gene A1AT   
 gene SERPINA1   
Sequenciamento Deficiência de Alfa 1 – Antitripsina (A1AT)** Cód. TUSS   
 40304965   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Enfisema, bronquite crônica ou bronquiectasia. Colestase neonatal, hepatopatia crônica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M220   
 BTD, Gene BTD, Sequenciamento completo** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Deficiência de Enzima Biotinidase recicla biotina da Vitam B (leite, ovo, fígado)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M221   
 UBE3A, Gene UBE3A Sequenciamento, (ubiquitina proteína ligase E3A)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Angelman (15q11.2)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M222   
 BTK, Gene BTK Sequenciamento compl.** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Bruton Tirosina Quinase (Agamaglobulinemia e Defic Horm Crescimento)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M223   
 BTK, Gene BTK MLPA Bruton Tirosina Quinase** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Agamaglobulinemia e Defic Horm Crescimento   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M224   
 TPM2, Gene TPM2 Seq. Tropomiosina 2 (beta)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mutações que levam a Artrogripose distal tipo 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M225   
 TPM2, Gene TPM2 MLPA Tropomiosina 2 (beta) (Miopatia Cap)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Musculo formato boné na histologia)(comum ter deleção ou amplificação. Outros genes que causam Cap Myopathy: ACTA1 ou TPM3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M226   
 COL5A1, Gene COL 5A1 Sequenciamento. Colágeno, tipo V, alpha 1** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos (forma clássica) (9q34.3) Doença genética do tecido conjuntivo e sintomas podem incluir articulações frouxas, pele elástica e formação de cicatriz anormal observados na primeira infância. Complicações são dissecção aórtica, luxações articulares, escoliose, dor crônica ou osteoartrite precoce. EDS é devido a uma mutação em um de vários genes herdados autossômicamente dominantes ou recessivos   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M227   
 COL5A2, Gene COL 5A2 Sequenciamento. Colágeno, tipo V, alpha 2** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos (forma clássica) (2q32.2) Doença genética do tecido conjuntivo e sintomas podem incluir articulações frouxas, pele elástica e formação de cicatriz anormal observados na primeira infância. Complicações são dissecção aórtica, luxações articulares, escoliose, dor crônica ou osteoartrite precoce. EDS é devido a uma mutação em um de vários genes herdados autossômicamente dominantes ou recessivos   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M228   
 CDH7, Gene CDH7 MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome CHARGE Alteração genética que afeta muitas áreas do corpo. CHARGE é uma abreviatura de várias das características comuns no transtorno: coloboma, defeitos cardíacos, atrevia canal, retardo de crescimento, anormalidades genitais e alterações de orelha.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M229   
 MUT MYH, Gene MUTYH, Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Polipose Associada ao gene MUT MYH (gene MUT); Adenomas, múltiplos colorretal   
Polipose adenomatosa colorretal autossômica recessiva com pilomatrixoma, Câncer Gástrico, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M230   
 Análise de DNA por MLPA por sonda de DNA utilizada por amostra** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Análise de DNA por MLPA por sonda de DNA utilizada por amostra   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M231   
 LCT intolerância a lactose, análise molecular LCT(Defic congênita de lactase) e MCM6 (controla a atividade do gene LCT)** Cód. TUSS   
 40503410   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Intolerância Lactose, Hipolactasia,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M232   
 WNT4, Gene WNT4, MLPA Família wingless Sequenciamento completo,** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Desenvolv embriológico; Aplasia Müllerian (falta útero, não menstrua) e Hiperandrogenismo (acne e pelo facial); Síndrome SERKAL   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M233   
 RECQL4, Gene RECQL4, Sequenciamento Comp.** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Gene relacionado a Síndrome Baller  
Gerold, Síndrome RAPADILINO e Síndrome Rothmund  
Thomson (8q24.3)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M234   
 CHRNA7, Gene CHRNA7, MLPA Comp (Cholinergic Receptor, Nicotinic, Alpha 7)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Associado com microdeleção 15q13.3 ou desordem explosiva intermitente. Defeito neurofisiológico na esquizofrenia,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M235   
 CHRNA7, Gene CNRNA7 Sequenciamento (Cholinergic Receptor, Nicotinic, Alpha 7)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Associado com microdeleção 15q13.3 ou desordem explosiva intermitente. Defeito neurofisiológico na esquizofrenia,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M236   
 FGFR3, Gene FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3) Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Acondroplasia, Síndrome Crouzon dermoesqueletico Hipocondroplasia, Síndrome lacrimo  
aurícula  
dento  
digital (LADD), síndrome Muenke, Sínd. SADDAN, Displasia tanatoforica, câncer de bexiga,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M237   
 L1CAM, Gene L1CAM, Sequenciamento Comp (L1 cell adhesion molecule)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome L1; Agenesia parcial do Corpus caloso, Síndrome CRASH;   
Hidrocéfalos devido a estenose do aqueduto; Hidrocéfalo com pseudo obstrução idiopática intestinal;   
Hidrocéfalo co doença de Hirschsprung Síndrome de MASA (Xq28)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M238   
 SPRED1, Gene SPRED1, Sequenciamento Comp (sprouty  
related, EVH1 domain containing 1) [8 exons]** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Legius (15q14)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M239   
 WNT4, Gene WNT4, Sequenciamento completo (8 exons) Família wingless** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Desenvolvimento embriológico; Aplasia Müllerian (falta útero, não menstrua) e Hiperandrogenismo (acne e pelo facial); Síndrome SERKAL   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M240   
 TFR2, Gene TFR2 Pesq. de mutação de alelo específico por PCR Y250X (transferrin receptor 2)** Cód. TUSS   
 40503453   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hemocromatose Hereditária 3 (7q22.1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M241   
 HFE, Gene HFE (mutações E168X ), Gene HFE (E168X) Pesq. de mutação de alelo específico por PCR** Cód. TUSS   
 40503453   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Hemocromatose Hereditária 1 (Veja as mais frequentes   
 C282Y, H63D e S65C   
 no M038)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M242   
 Regiões ASPG1, ASPG2, ASPG3, ASPG4 + genes NLGN3 e NLGN4 Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Asperger (3q25  
q27)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M244   
 (patógeno) Painel Infeccioso Ginecológico I (Painel Padrão: Clamídia, Mico, Ureaplasma, Neisseria, Strepto, Herpes)** Cód. TUSS   
 40503054   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Infeccioso Ginecológico I   
 Amostra Recomendada: Material molecular (DNA) obtido de secreção cérvico vaginal coletado em citologia de Base Líquida. (ThinPrep ou CellPreserv)   
     
 Container Recomendado: Vidro com estabilizante ThinPrep ou CellPreserv.   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M245   
 (patógeno) Programa Rastreamento Primario do DNA HPV para Prevenção de Câncer Colo Uterino** Cód. TUSS   
 40314154   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Rastreamento Primário do DNA HPV para Prevenção de Câncer Colo Uterino   
 Amostra Recomendada: Haste coletora Coari® do Programa Rastreamento Primario do DNA HPV para Prevenção de Câncer Colo Uterino   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Haste coletora Coari®   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente.   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Haste recebida aberta ou não invertida. A haste Coari® tem uma extremidade com cerdas que após ser introduzida na vagina (autocoleta) deve ser desatarraxada, invertida e firmemente atarraxada no tubo que serviu de cabo para o procedimento. O tubo não contem fixador (seco). Juntamente com o pedido deve ser enviado imediatamente ao laboratório.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M246   
 SCN1A, Gene SCN1A Sequenciamento (Sodium Channel, Voltage Gated, tipo I Alpha Subunit)** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Enxaqueca hemiplégica familial, 3 e epilepsia generalizada com convulsões febris, tipo 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M247   
 SCN1A, Gene SCN1A MLPA (Sodium Channel, Voltage Gated, tipo I Alpha Subunit)** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Enxaqueca hemiplégica familial, 3 e epilepsia generalizada com convulsões febris, tipo 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M248   
 DDC, Gene DDC (dopa decarboxilase) Sequenciamento Enzima produz neurotransmissores como Dopa e serotonina.** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Deficiência: desabilidade intelectual, dependência nicotina, bipolar, esquizofrenia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M249   
 MMACHC, gene MMACHC; Sequenciamento** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Acidúria Metilmalônica, Homocistinúria   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M250   
 PAX6, Gene PAX6, Sequenciamento "paired box 6", gene família homeobox (PAX).** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Aniridia; Sínd Gillespie; Anomalia Peters; Sínd WAGR; coloboma; microftalmia;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M251   
 PAX6, Gene PAX6, MLPA. "paired box 6", gene família homeobox (PAX).** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Aniridia; Síndrome Gillespie; Anomalia Peters; Sínd WAGR; coloboma; microftalmia;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M252   
 WAGR Gene WAGR MLPA** Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Tumor de Wilms , aniridia, anomalia geniturinária , e desabilidade intelectual (retardo mental)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M253   
 WAGR Gene WAGR MLPA** Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Wilms , aniridia, anomalia geniturinária , e desabilidade intelectual (retardo mental)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M254**   
 **PTEN, Gene PTEN , mutação MLPA (Phosphatase And Tensin)**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Cowden, Carcinoma Mama   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M255**   
 **NTHL1, Gene NTHL1, Sequenciamento, NTHL1(mut de reparo DNA por excisão de bases);**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Astrocitoma; Carcinoma Folicular Tireoide e causa suceptilidade a uma síndrome semelhante a Sínd de Lynch   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M256**   
 **CDKL5, Gene CDKL5 Sequenciamento (cyclin  
dependent kinase  
like 5)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Rett: problemas de desenvolvimento, dific linguagem, e repetidos movimentos com as mãos)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M257**   
 **P53, TP53 Gene, MLPA,**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Li Fraumeni (sarcoma partes moles, osteossarcoma, Tumores do Sistema Nervoso Central, Carcinoma adrenocortical)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M258**   
 **Painel Cancer Hereditário (39 genes) BRCA1 BRCA2 TP53,PTEN, ATM, BLM, PALB2, RAD51D, RAD51C, BRIP1, STK11, BARD1, PIKCA, XRCC2, NBN, FANCC, SDHB, CHEK2, RECQL, CDH1, APC, MULTYH, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, EPCAM, RET, MEN1, NTRK1, RB1, MET, CDKN2DA, CDK4, BAP1, AKT1, WT1, NF1, NF2.**   
 Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Cancer Hereditário (39 genes)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M259**   
 **DFNB1   
 Conexina 26, Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503712   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Perda auditiva e surdez não  
sindrômica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M260**   
 **GALT, Sequenciamento Deficiência de Galactose  
1  
fosfato uridiltransferase,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Galactosemia (9p13.3)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M261**   
 **Painel Defeito Congênito de Glicosilação ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT1, B4GALT7, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, EXT1, EXT2, FKRP, FKTN, GALNT3, GFPT1, GNE, LARGE, LFNG, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGO, PIGV, PMM2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RFT1, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SLC35D1, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, TMEM165, TUSC3**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Defeito Congênito de Glicosilação   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M262**   
 **Deficiência Intelectual e Autismo, Exoma, Sequenciamento AUTS1, AUTS3 , AUTS4, AUTS5 ; AUTS6 ; AUTS7 ; AUTS8 ; AUTS9 ; AUTS10 ; AUTS11 ; AUTS12 ; AUTS13; AUTS14A ; AUTS14B ; AUTS15 ; AUTS16 ; AUTS17; AUTS18; AUTSX1 ; NLGN3 ; AUTSX2; NLGN4 ; AUTSX3 MECP2 (300005); AUTSX4; PTCHD1 ; AUTSX5; RPL10 ; AUTSX6; TMLHE**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Deficiência Intelectual e Autismo,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M263**   
 **Displasia Esquelética, Exoma, Sequenciamento Displasia esquelética de Greenberg; Displasia esquelética Platespondilitica LBR; FGFR3; COL2A1; TRPV4**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia Esquelética,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M264**   
 **Malformações Congênitas Exoma, Sequenciamento PIK3CA; GNAQ; TBX5; MKKS; GDF6; GDF3; MEOX1; NSDHL; PIK3CA; KRIT1 (CCM1), CCM2; PDCD10; B3GLCT; FOXN1; TEK; TPM3; RYR1; ACTA1; CEP290; CRB1; GUCY2D; RPE65**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Malformações Congênitas   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M265**   
 **Cutis Laxa, Exoma, Sequenciamento ATP6V0A2 ; ELN; FBLN5; PYCR1; EFEMP2 e EFEMP1Cutis laxa com alteração de glicosilação congênita; com retardo no crescimento e desenvolvimento, Tipo Debre.**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Cutis Laxa,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M266**   
 **Epidermólise Bolhosa, Exoma, Sequenciamento COL7A1; MMP1; KRT5; LAMC2 ; LAMB3 ; COL17A1 ; ITGB4; LAMA3; KRT5;**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Epidermólise Bolhosa,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M267**   
 **Xeroderma Pigmentosa, Exoma, Sequenciamento ERCC4; UVSSA; ERCC2; ERCC5; XPA; XPC; DDB2; POLH**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Xeroderma Pigmentosa,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M268**   
 **Distúrbios da Diferenciação Sexual, Exoma, Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Distúrbios da Diferenciação Sexual,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M269**   
 **Feocromocitoma e Paraganglioma, Exoma, Sequenciamento Síndrome MEN2A Síndrome Carcinoide Duodenal  
Feocromocitoma  
Neurofibromatose: IF1B ; SDHB ;TMEM127 ; GDNF; RET ; SDHD; MAX; VHL; BTG2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Feocromocitoma e Paraganglioma,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M270**   
 **Fibrose Pulmonar Idiopática, Exoma, Sequenciamento SFTPA2; SFTPA1; MUC5B; FCGR2A; CFTR; TGFB1; TERC; TERC ; ELMOD2; NPHS2; KIF21A; XPR1; NSMF; KCNJ10; SCNN1A; GFI1; ACTC1; SCNN1G; SCNN1B**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Fibrose Pulmonar Idiopática,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M271**   
 **Infertilidade, Exoma, Sequenciamento Azoospermia AURKC; SPGF1; TEX11; CATSPER1; NT5C1B; USP9Y; LHB**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Infertilidade,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M272**   
 **Osteogênese Imperfeita, Exoma, Sequenciamento Síndrome Ehlers  
Danlos, Doença Caffey, Osteoporose Pós Menopausa COL1A1; COL1A2; CRTAP; WNT1; P3H1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Osteogênese Imperfeita,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M273**   
 **Paraplegias Espásticas Hereditárias, Exoma, Sequenciamento ATL1; SPAST; SLC16A2;**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Paraplegias Espásticas Hereditárias,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M274**   
 **Retinopatia Pigmentar, Exoma, Sequenciamento VEGF; HFE; TINF2; FZD4; PRPH2; BBS2; AIPL1; NDP ; mitocondrial DNA**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Retinopatia Pigmentar,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M275**   
 **Síndrome de Ehlers  
Danlos, Painel de 12 genes relacionados com Síndrome Ehlers  
Danlos, (Técnica Exoma, Seq) PLOD1, COL5A2, COL5A1, COL1A1, COL3A1, EDSP1, B4GALT7 , ADAMTS2 e outros**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Ehlers  
Danlos   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M276**   
 **Síndrome de Noonan, Síndrome Turner masculina Exoma, Sequenciamento PTPN11, PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 , NF1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan,   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M277**   
 **Síndrome de Von Hippel Lindau, Exoma, Sequenciamento gene VHL**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Von Hippel Lindau,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M278**   
 **Doença de Dent, Exoma, Sequenciamento CLCN5, OCRL PHEX Raquitismo Hipofosfatemico; Nefrolitiasis, tipo I; Proteinuria, Baixo peso molecular com nefrocalcinose hipercalciurica**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Dent,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M279**   
 **Hipertermia Maligna, CACNA1S, KCNT1 e RYR1 Exoma, Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Hipertermia Maligna,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M280**   
 **Miocardiopatia Dilatada Hereditária, Exoma, Sequenciamento RYR1 MHS2, MHS4 , MHS5 , CACNA1S MHS6; Síndrome King  
Denborough**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Miocardiopatia Dilatada Hereditária,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M281**   
  **CMH1 gene CMH1 Miocardiopatia Hipertrófica Familiar, Exoma, Sequenciamento CMH1,CMH6, PRKAG2, MYH6, MYH7, MYBPC3, TNNT2, e TNNI3.**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Miocardiopatia Hipertrófica Familiar,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M282**   
 **Síndrome de Alport, Exoma, Sequenciamento Hematúria Familial Benigna COL4A3 (52 exons); COL4A5 (ligado Cromossomo X); COL4A6**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Alport,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M283**   
 **Síndrome de Brugada (arritmia hereditária autossômica dominante), Exoma, Sequenciamento SCN5A; GPD1L; CACNA1C; SCN1B; KCNE3; SCN3B; HCN4; KCND3; CACNB2; KCNE4 ; IRX5**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Brugada (arritmia hereditária autossômica dominante),   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M284**   
 **ELP4 Gene ELP4 Sequenciamento (elongator acetyltransferase complex subunit 4), Aniridia**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: ELP4 (elongator acetyltransferase complex subunit 4), Aniridia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M285**   
 **FGFR1 gene FGFR1 Sequenciamento (fibroblast growth factor receptor 1)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Sínd Mieloproliferativa 8p11; Síndrome Kallmann; Displasia osteoglofônica; Síndrome Pfeiffer; Super expresso em cancêres como estomago, próstata, pâncreas, esofago, ovário, mama, testículo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M286**   
 **X Frágil, Gene FMR1 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome X Frágil / Síndrome Insuficiência Ovariana / Síndrome Ataxia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M287**   
 **X Frágil, Gene FMR2 ou AFF2 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome X Frágil de retardo Mental associado com marXq28; Síndrome de retardo mental ligado ao cromossomo X e marcante Macro  
orquidismo; Síndrome de Martin  
Bell;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M288**   
 **PMS2 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Lynch, HNPCC, Sínd Lynch, Câncer de Cólon Hereditário, Sistema MMR de reparo de DNA   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M289**   
 **IDH1 gene, (NADP+) Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Leucemia Aguda Mielóide citogeneticamente normal (CN  
AML), gliomas, condrossarcoma, Síndrome Maffucci e Doença Ollier   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M290**   
 **FBN1, Sequenciamento gene FBN1 (fibrilina 1),**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Marfan; Displasia acromicrica; Lentis ectópica isolada; Síndrome Weill  
Marchesani; Síndrome da Pele Rígida; Aneurisma da Aorta Toraxica Familial; Displasia Geleofísica; Sínd Shprintzen  
Goldberg   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M291**   
 **MPL, Gene MPL Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503666   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Trombocitemia essencial, Mielofibrose primaria, Megacariocitopenia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M292**   
 **FOXG1 , Gene FOX G1 Sequenciamento (1 exon)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome FOXG1, Síndrome Rett   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M293**   
 **TP53, Gene P53, Estudo molecular da mutação R337H no gene TP53**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Lee Fraumeni; Carcinoma Adrenal cortical carcinoma; câncer de mama; Papiloma do Plexo Coroide; Cancer Colorretal; Carcinoma Hepatocelular Carcinoma Nasofaringeo; Osteossarcoma; Carcinoma Pancreático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M294**   
 **CREBBP, gene CREBBP Sequenciamento completo**    
 Cód. TUSS   
 40503658   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Rubinstein  
Taybi 1; Leucemia Mielóide Aguda; Atrofia muscular espinal e bulbar; Síndrome duplicação do Cromossomo 16p13.3 ; Leucemia Linfoblástica Aguda.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M295**   
 **HBB Sequenciamento de Beta Talassemia gene HBB.**    
 Cód. TUSS   
 40319210   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mut de HBB que leva a não produção de beta  
globulina = Talassemia Beta zero; Mut com diminuída produção de beta  
globulina = Beta PLUS; anemia do Mediterrâneo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M296**   
 **HBA1 e HBA2 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40304973   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Mutação nos genes HBA1 e HBA2 levando a alfa (a) Talassemia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M297**   
 **PRF1, gene Perforina 1; Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Anemia aplástica; Linfohistiocitose HemofagocítiCarcinoma familial; Linfoma Não Hodgkin (NHL ou LNH);   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M298**   
 **PANK2, gene PANK2; Sequenciamento15 variantes alélicas 13 exons**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome HARP; Neurodegeneração com acumulo de ferro cerebral 1   
 variantes alélicas levam a neurodegeneração com acumulo de ferro no cérebro; Algumas dessas neurodegenerações constituem Síndrome de Harp (espasticidade severa + distonia + acantocitose de eritrócitos + Apo A,B e E)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M299**   
 **APC, gene APC   
 Estudo das mutações especificas I1307K e E1317Q associadas a CCR mas nem sempre com história familial; associação com descendentes de Ashkenazi**    
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Associadas a CCR mas nem sempre com história familial; associação com descendentes de Ashkenazi   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M300**   
 **GATA2; Sequenciamento Síndrome mielodisplásica Hereditária gene GATA2;**    
 Cód. TUSS   
 40404293   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Emberger; Imunodeficiência 21; Leucemia Mielóide Aguda (LMA);   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M301**   
 **F8, Gene F8 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Mutação que leva a deficiência proteína Fator VIII   
 Hemofilia A   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M302**   
 **PMP22, Gene PMP22; Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Doença Charcot  
Marie  
Tooth, tipo 1A e 1E, Doença Dejerine  
Sottas Neuropatia inflamatória desmeilinizante, Síndrome Roussy  
Levy   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M303**   
 **SHOX, Gene Shox Sequenciamento;**    
 Cód. TUSS   
 40503577   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia mesomélica de Langer; Discondrosteose Leri  
Weill Baixa estatura idiopática familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M304**   
 **GUSB Gene GUSB mutação alelo especifica (Glucoronidase beta) ;**    
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mucopolissacaridose tipo VII   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M306**   
 **APO B100, Gene APOB100; polimorfismo XbaI;**    
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hipercolesterolemia Tipo B Familial; Hiperbetalipoproteinemia Familial; variantes alélicas associadas com Hipobetaproteinemia Familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M307**   
 **IL28B, gene IL28B (IFNL3) para avaliação de tratamento da Hepatite C (HCV) com PEG  
INF  
 alfa + ribavirina. Polimorfismo IL28B (rs4803217) mostra melhor ao virus.**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Tratamento da Hepatite C (HCV) com PEG  
INF  
 alfa + ribavirina   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M308**   
 **NOTCH3, Gene NOTCH3 Sequenciamento Cadasil**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Arteriopatia cerebral autossômica dominante com infartos subcorticais e leucoencefalopatia completo exons 3 e 4 + exons restantes   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M309**   
 **Estudo molecular da atrofia muscular espinhal SMA Sequenciamento (genes SMN1, UBA1, DYNC1H1, and VAPB)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Atrofia muscular espinhal   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M310**   
 **Painel de Trombofilia (6 genes): F5 Leiden, Protrombina, MTHFR  
C677T, MTHFR  
A1298C , CBS e SERPINE1**    
 Cód. TUSS   
 40314057, 40319326, 40314286, 40314286,   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Trombose Hereditária: mutação do gene F5 ( autossômica dominante) com predisposição à hipercoagulabilidade e à trombose. Mutação no gene MTHFR (metileno  
tetra  
hidrofolato redutase) leva a suscetibilidade de tromboembolismo. Mutação no gene F2 (Protrombina) está relacionado com trombofilia. Gene CBS (Cistationina β Sintetase) relacionado a Trombose hiperhomocisteinemia. gene Serpina 1 que causa deficiência de PAI1 (ativador do Plasminogênio tipo 1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M311**   
 **MLL2, Gene MLL2 Sequenciamento (MLL2 = KMT2D, 56 exons)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Kabuki microcefalia, atraso neuromotor (outro gene relacionado a Síndrome de Kabuki é o gene KDM6A Veja M407)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M312**   
 **PORCN, Gene PORCN Sequenciamento bidirecional**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hipoplasia Dérmica Focal   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M313**   
 **HRAS, Gene HRAS Sequenciamento Completo (bidirecional)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Costello (malformação e tumores); Carcinoma vesical   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M314**   
 **Painel PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1 E KRAS**   
 Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M315**   
 **CD96, Gene CD96 Síndrome C (CSYN) Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Trigonocefalia, retardo mental severo , hipotonia, defeitos cardíacos variáveis, etc.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M316**   
 **SDHB, Gene SDHB 4 Mutação C393delA**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome hereditária Paraganglioma  
Feocromocitoma tipo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M317**   
 **NIPBL, Gene NIPBL Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Cornelia de Lange (5p13.2)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M318**   
 **Painel para genes: NIPBL, SMC1A, HDAC8, RAD21 e SMC3**   
 Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Cornelia de Lange   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M319**   
 **NF2, Gene NF2 MLPA**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Neurofibromatose 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M320**   
 **PTCH1, Gene PTCH1, microdeleção 9q22.3**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Gorlin, Síndrome Nevo de Célula Basal, Holoprosencefalia 7   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M321**   
 **Men1, Gene Men1   
 (Sequenciamento MEN1)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Neoplasia Endócrina Múltipla – MEN1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M322**   
 **HTT, polimorf 5HTTLPR, HTT/IT15 Sequenciamento Transportador de serotonina Estudo do polimorfismo 5HTTLPR do gene 5  
HTT (gene SLC6A4)**    
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Huntington   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M323**   
 **Estudo MLPA da Síndrome de Beckwith Wiedemann (não metilação   
 não imprinting   
 de 5 genes envolvidos no crescimento) CDKN1C, H19, IGF2, e KCNQ1OT1 ou LIT1)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Beckwith Wiedemann   
 Distúrbio de crescimento pediátrico envolvendo predisposição ao desenvolvimento de tumores. A apresentação clínica é altamente variável mas os dos traços característicos são exomfalos, macroglossia e gigantismo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M324**   
 **Chek2, Gene Chek2, Pesquisa de mutação no gene Chek2 1100delc**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Li  
Fraumeni, Osteossarcoma, Suscetibilidade Câncer de mama, Suscetibilidade câncer colorretal, Suscetibilidade câncer de próstata.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M325**   
 **CYP21A2, gene CYP21A2 Sequenciamento (gene CYP21A2) Deficiência de 21  
Hidroxilase**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hiperplasia adrenal congênita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M326**   
 **MEN1, Gene MEN1 MLPA por MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Neoplasias endócrinas tipo 1; Adenoma Adrenal somático; Angiofibroma, somático; Tumor Carcinoide do pulmão; Lipoma, somático; Adenoma Paratireoide , somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M327**   
 **FMR1 (FRAXA) e FMR2 (FRAXE)   
 Análise por MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome X Frágil, somente meninos   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M328**   
 **5  
FU, ; Estudo molecular toxicidade para 5  
fluoruracil (11 variantes IVS14 + 1G>A, E386X, M166V, V335L, I560S, D949V, C29R, R21Q, S534N, I543V, V732I)**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Polimorfismos para toxicidade 5  
FU (5  
fluoruracil)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M329**   
 **SHOX, GENE SHOX MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Leri Weil (Discondrosteose); Displasia mesomélica de Lange; Baixa estatura idiopática familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M330**   
 **MED12, Gene Med12**    
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Lujan  
Fryns síndrome, Síndrome Ohdo, Síndrome Opitz  
Kaveggia síndrome (1 mutação unica)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M331**   
 **Painel para Albinismo: CHS1, GPR143, LYST, MC1R, MITF, MY05A, OCA, RAB27A, SLC45A2, TYR E TYRP1 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 Sem No Rol TUSSANS e sem TUSS   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Albinismo:   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M332**   
 **SMN1 e SMN2 Mutação,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Atrofia Muscular Espinhal SMA   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M333**   
 **RPS19, Gene RPS19,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Anemia Diamond  
Blackfan (19q13.2)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M334**   
 **SDHB, Gene SDHB, Sequenciamento Gene inteiro**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome hereditária Paraganglioma  
Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M335**   
 **SDHC, Gene SDHC Sequenciamento Completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Sarcoma de Estroma Gástrico (GIST) Paraganglioma 3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M336**   
 **SDHD, Gene SDHD Sequenciamento Completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoide tumores, Sínd Cowden Carcinoma Cel Merkel, somática Def Mitocondrial complex II Paraganglioma e Sarcoma de Estroma Gástrico (GIST) Paraganglioma 1, Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M337**   
 **SDHA, Gene SDHA Sequenciamento Completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Cardiomiopatia, dilatada, Síndrome Leigh ; Def Mitocondrial Paraganglioma 5   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M338**   
 **SDHAF2, Gene SDHAF2 Sequenciamento completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Paraganglioma 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M339**   
 **MPL Gene MPL Sequenciamento Completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mielofibrose com metaplasia Mielóide metaplasia, somática Trombocitemia, Trombocitopenia, amegacariocitose congênita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M340**   
 **CREBBP, gene CREBBP MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Rubinstein  
Taybi 1; Leucemia Mielóide Aguda; Atrofia muscular espinal e bulbar; Síndrome duplicação do Cromossomo 16p13.3 ; Leucemia Linfoblástica Aguda.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M341**   
 **CFTR, Gene CFTR, Painel de mutações por Sequenciamento de Sanger (DF508, G542X, S549R, G551D, Q552X) do gene CFTR**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ausência congênita bilateral de vas deferens; Fibrose cística; Elevação de cloreto no suor sem Fibrose Cística;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M342**   
 **PTEN Gene PTEN metilação, Pesquisa Dirigida**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Bannayan  
Riley  
Ruvalcaba Síndrome Cowden, Síndrome Lhermitte  
Duclos, Síndrome PTEN tumor hamartomatoso, Síndrome Macrocefalia e Autismo,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Metilação DNA (epigenético)

**M343**   
 **FBN1, gene FBN1 MLPA (fibrilina 1),**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Marfan; Displasia acromicrica; Lentis ectópica isolada; Síndrome Weill  
Marchesani; Síndrome da Pele Rígida; Aneurisma da Aorta Toraxica Familial; Displasia Geleofísica; Sínd Shprintzen  
Goldberg   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M344**   
 **MECP2, Gene MECP2 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Rett = mut ou deleção em MECP2, autismo; Sínd Duplicação MECP2 = duplicação parte de MECP2, hipotonia, caract dismórficas, atraso desenvolvimento, mudez, espasticidade MMII, ataxia, autismo e convulsões   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M345**   
 **ATXN1, Gene ATXN1, PCR expansão(doença poliglutamina   
 poliQ) CAG do gene ATXN1**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar 1, SCA1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M346**   
 **ATXN7 gene ATXN7 PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   
 poliQ) no gene ATXN7**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar 7 SCA7   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M347**   
 **ATXN2 gene ATXN2, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   
 poliQ) no gene ATXN2**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar 2 , Suscetibilidade a Esclerose Lateral Amiotrófica Suscetibilidade a Doença de Parkinson   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M348**   
 **CACNA1A gene CACNA1A, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   
 poliQ) no gene CACNA1A**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar 6 Ataxia Episódica, tipo 2, Enxaqueca familial hemiplégica 1, Enxaqueca familial hemiplégica 1 com ataxia cerebelar ataxia.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M349**   
 **ATXN3 gene ATXN3, PCR da expansão CAG (doença poliglutamina   
 poliQ) no gene ATXN3**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Machado  
Joseph [ Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal]   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M350**   
 **ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A; PCR multiplex da expansão CAG nos genes ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A e expansão de ATTCT no gene ATXN10**   
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Machado  
Joseph [ Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal]   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M351**   
 **ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7 e CACNA1A; PCR multiplex da expansão do códon CAG nos genes ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7 e CACNA1A**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Machado  
Joseph [ Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal]   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M352**   
 **Sequenciamento de Sanger para a expansão (doença poliglutamina   
 poliQ) CAG nos genes ATNX1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A (ataxias espinocerebelares) e expansão códons ATTCT no gene ATXN10 (ataxia Espinocerebelar 10)**   
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: até 18 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Machado  
Joseph [ Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal]   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M353**   
 **ATXN10 gene ATXN10 PCR da expansão ATTCT no gene ATXN10 ataxia Espinocerebelar 10 SCA10**   
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Machado  
Joseph [ Atrofia Espinocerebelar III, Doença Neurológica Azorean, Atrofia Espinopontina, Degeneração Nigroespinodentatal]   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M358**   
 **TSC1, Gene TSC1 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 1: linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa, câncer bexiga   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M359**   
 **TSC2, Gene TSC2 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 2 linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M360**   
 **COL2A1, Gene COL2A1 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Acondrogênese, tipo II ou Hipocondrogênese; Necrose avascular da cabeça femoral; Displasia Checa; Displasia epifisária, múltiplos, com miopia e surdez; Displasia de Kniest ; Doença de Legg  
Calve  
Perthes; Osteoartrite com condrodisplasia leve; Displasia Otoespondilomegaepifiseal; Displasia Plati  
epondilica esquelética, tipo de Torrance; SED congênita; SMED Tipo Strudwick; Displasia Espondyioepifiseal, tipo Stanescu; Displasia espôndilo Periférica; Síndrome Stickler, tipo I, ocular não  
sindrômica; síndrome de Stickler, tipo I; Vitreorretinopatia com displasia falangeal epifiseal;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M361**   
 **PPIB, Sequenciamento de NGS do gene PPIB**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Osteogenese Imperfeita , tipo IX   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M362**   
 **APC e MUTYH, Sequenciamento de NGS dos genes APC e MUTYH**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Adenomas múltiplos, colorretais, Polipose Adenomatosa Colorretal, autossômica recessiva, com pilomatricomas, Câncer gástrico, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M363**   
 **APC, Sequenciamento de NGS do gene APC**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Adenoma Periampular, somático, Polipose Adenomatosa Cólica , Síndrome do tumor cerebral  
polipose, Câncer colorretal, somático, Desmóide, hereditário, Síndrome de Gardner,   
Câncer gástrico, somático, Hepatoblastoma, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M364**   
 **MUTYH, Sequenciamento de NGS do gene MUTYH**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Adenomas múltiplos, colorretais, Polipose Adenomatosa Colorretal, autossômica recessiva, com pilomatrixoma, Câncer gástrico, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M365**   
 **UBE3A, Sequenciamento de NGS do gene UBE3A**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Angelman Distúrbio neuro desenvolvimento com grave deficiência intelectual e de desenvolvimento, distúrbios do sono, convulsões, movimentos espasmódicos (especialmente batendo as mãos), riso frequente ou sorridente e, geralmente, uma atitude feliz.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M366**   
 **SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, Sequenciamento de NGS dos genes SOS1, RAF1, RIT1, KRAS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan IV   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M367**   
 **SOX9, Sequenciamento de NGS do gene SOX9**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia Campomélica ("membros curvos"), Displasia Campomélica Acampomelica,   
Displasia Campomélica com reverso sexo autossômico, nanismo Campomélica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M368**   
 **SOS1, Sequenciamento de NGS do gene SOS1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Noonan IV   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M369**   
 **KRAS, Sequenciamento de NGS do gene KRAS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Câncer Vesical, Câncer de Mama, Síndrome Cardiofasciocutânea, Síndrome Noonan 3, Carcinoma pancreático somático, Síndrome Schimmelpenning  
Feuerstein  
Mims   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M370**   
 **RAF1, Sequenciamento de NGS do gene RAF1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Cardiomiopatia, Síndrome LEOPARD, Síndrome Noonan 5   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfias facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M371**   
 **PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, Sequenciamento de NGS dos genes PTPN1, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Suscetibilidade resistência insulina   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M372**   
 **RIT1, Sequenciamento de NGS do gene RIT1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Noonan 8   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfia facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M373**   
  **ABCD1, Sequenciamento de NGS do gene ABCD1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Adrenoleucodistrofia, Adrenomieloneuropatia no adulto   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M374**   
 **TNSALP, Sequenciamento de NGS do gene TNSALP**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Hipofosfatasia, Odontohipofosfatasia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M375**   
 **COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1(P3H1), PPIB, Sequenciamento de NGS dos genes COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPR1, PPIB**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Osteogenese Imperfeita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M376**   
 **COL1A1, Sequenciamento de NGS do gene COL1A1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos, Osteogenese imperfeita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M377**   
 **COL1A2, Sequenciamento de NGS do gene COL1A2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos VIIIB, Osteogenese imperfeita II, II, IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M378**   
 **CRTAP, Sequenciamento de NGS do gene CRTAP**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Osteogenese Imperfeita , tipo VII   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M379**   
  **LEPRE1, (P3H1) Sequenciamento de NGS do gene LEPR1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Osteogenese Imperfeita , tipo VIII (1p34.2)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M380**   
  **IDUA, Sequenciamento de NGS do gene IDUA**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Mucopolissacaridose Ih/s, Ih, Is   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M381**   
 **IDS, Sequenciamento de NGS do gene IDS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Mucopolissacaridose II (Xq28)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M382**   
 **RET, Sequenciamento de NGS do gene RET**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Proto  
oncogene, ativação Carcinoma medular da tiroide, Men 2A e 2B, Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M383**   
 **MSH2 Sequenciamento de NGS do gene MSH2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário; Síndrome Muir  
Torre; Síndrome Câncer MMR (mismatch repair)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M384**   
 **PMS2, Sequenciamento de NGS do gene PMS2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário; Síndrome Muir  
Torre; Síndrome Câncer MMR (mismatch repair)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M385**   
 **EPCAM, Sequenciamento de NGS do gene EPCAM**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M386**   
 **MLH1, Sequenciamento de NGS do gene MLH1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário; Síndrome Muir  
Torre; Síndrome Câncer MMR (mismatch repair)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M387**   
 **MLH1 e PMS2, Sequenciamento de NGS dos genes MLH1 e PMS2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário; Síndrome Muir  
Torre; Síndrome Câncer MMR (mismatch repair)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M388**   
 **TTR, Sequenciamento de NGS do gene TTR**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Amiloidose Hereditária, Síndrome Carpal Tunnel   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M389**   
 **MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM, Sequenciamento de NGS dos genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Síndrome Lynch; Câncer colorretal Hereditário; Síndrome Muir  
Torre; Síndrome Câncer MMR (mismatch repair)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M390**   
 **TSC1 e TSC2, Sequenciamento de NGS dos genes TSC1 e TSC2**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 3 linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M391**   
 **TSC2, Sequenciamento de NGS do gene TSC2**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa 2 linfangioleiomiomatose, complexo esclerose tuberosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M392**   
 **COL2A1, Sequenciamento de NGS do gene COL2A1**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Stickler, Doença Legg  
Calve  
Perthes, Displasia espondiloperiférica, acondrogenesia tipo II, Displasia Czech, Displasia Kniest, Necrose avascular da cabeça do fêmur, Osteoartrite com condrodisplasia.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M393**   
 **COL3A1, Sequenciamento de NGS do gene COL3A1**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos tipo IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M394**   
 **CFTR Painel de triagem por Sequenciamento NGS (pelo menos 32 mutações selecionadas) do gene CFTR**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Ausência congênita bilateral de vas deferens; Fibrose cística; Elevação de cloreto no suor sem Fibrose Cística;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M395**   
 **CFTR Painel de triagem por Sequenciamento NGS (pelo menos 32 mutações selecionadas mais pesquisa de variantes poliT no intron 8) do gene CFTR**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Ausência congênita bilateral de vas deferens; Fibrose cística; Elevação de cloreto no suor sem Fibrose Cística;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M396**   
 **CFTR Sequenciamento de NGS do gene CFTR para recém  
nascido detectado por Triagem Neonatal**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Ausência congênita bilateral de vas deferens; Fibrose cística; Elevação de cloreto no suor sem Fibrose Cística;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M397**   
 **PTEN, Sequenciamento de NGS do gene PTEN**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Cowden, Carcinoma Mama; Sind Bannayan  
Riley  
Ruvalcaba;   
Carcinoma Endometrial, somático ; Sind   
Lhermitte  
Duclos; Sind Macrocefalia/autismo; Melanoma maligno, somático Sind de Tumor hamartomatoso PTEN ; Carcinoma Escamoso da cabeça e pescoço; VATER associação com macrocefalia e ventriculomegalia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M398**   
 **CHD7 Sequenciamento de NGS do gene CHD7**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome CHARGE, hipogonadismo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M399**   
 **TP53, Sequenciamento de NGS do gene TP53**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Lee Fraumeni; Carcinoma Adrenal cortical carcinoma; câncer de mama; Papiloma do Plexo Coroide; Cancer Colorretal; Carcinoma Hepatocelular Carcinoma Nasofaringeo; Osteossarcoma; Carcinoma Pancreático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M400**   
 **FBN1, Sequenciamento de NGS do gene FBN1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Marfan, Síndrome MASS, Displasia acromicrica, Síndrome Pele espessa, Lentis, ectópica familiar   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M401**   
 **MECP2, Sequenciamento de NGS do gene MECP2**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Rett, Encefalopatia neonatal grave,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M402**   
 **CDH1 Sequenciamento de NGS do gene CDH1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: E Caderina, câncer gástrico, câncer endometrial, Câncer ovario   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M403**   
 **MEN1, Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1 Sequenciamento de NGS do gene MEN1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Neoplasia Endócrina Múltipla – MEN1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M404**   
 **DES, MYOT, FLNC, LDB3, BAG3, CRYAB, Painel Miopatia miofibrilar / Cardiomiopatia genes DES [9], MYOT[10], FLNC[48], LDB3[20], BAG3 [4], CRYAB [6]**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Miopatia miofibrilar / Cardiomiopatia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M405**   
 **TGFBR1, TGFBR2 genes TGFBR1, TGFBR2**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Loeys  
Dietz, Aneurisma e Dissecção aórtica Toraxica familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M406**   
 **POMGNT1, Gene POMGNT1;**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia muscular  
distroglicanopatia congênita com retardo mental ; Distrofia  
distroglicanopatia (congênita com cérebro e olho anomalias), tipo A, 3; Distrofia  
distroglicanopatia (congênita com retardo mental), tipo B, 3; Distrofia  
distroglicanopatia (cinturas pélvica e escapular), tipo C, 3; (22 exons e a região codificante começa no exon 2).   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M407**   
 **KDM6A Gene KDM6A Sequenciamento (32 exons)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Kabuki microcefalia, atraso neuromotor (outro gene relacionado a Síndrome de Kabuki é o gene MLL2 também conhecido como KMT2D Veja M311)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M408**   
 **MLL2 Gene MLL2 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Kabuki 1 (MLL2 = KMT2D); Meduloblastoma em crianças; 32% of Linfoma Difuso de Células B grandes; Linfoma Folicular (12q13.12)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M409**   
 **KDM6A Gene KDM6A MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Kabuki 2 (Xp11.3) microcefalia, atraso neuromotor (outro gene relacionado a Síndrome de Kabuki é o gene MLL2 também conhecido como KMT2D Veja M311)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M410**   
 **RET, Gene RET, análise molecular para pesquisa de mutação 2410G>A (p.V804M)**   
 Cód. TUSS   
 40503194   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Hipoventilação Central; Carcinoma Medular da Tireoide; Neoplasia Endócrina Múltipla IIA; Neoplasia Endócrina Múltipla IIB; Feocromocitoma   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M411**   
 **FAT4 Gene FAT4 (FAT atypical cadherin 4)**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Hennekam; Síndrome van Maldergem (18 exons)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M412**   
 **KIT, Gene KIT (PBT; SCFR; C  
Kit; CD117) Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Piebaldismo; Tumor de Estroma Gastrointestinal [gastrointestinal stromal tumors (GISTs)] (21 exons)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M415**   
 **HLA B27, gene HLA B27 (SPDA1) [8 exons]**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Suscetibilidade a Espondiloartropatia anquilosante; Espondilite Marie  
Strumpell; Síndrome Bechterew   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M416**   
 **Painel Síndrome Noonan: PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, HRAS, SHOC2, CBL, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, SPRED1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Síndrome Noonan   
 doença autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, dismorfia facial e um amplo espectro de defeitos congênitos do coração.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M417**   
 **HBA gene HBA MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Genes levando a Talassemia: HBA2: Eritrocitose, Anemia corpúsculo Heinz Doença de Hemoglobina H, anemia microcítico homocrômica, Talassemia Alfa; HBA1: Eritremias, alfa; Anemia corpúsculo Heinz; Doença Hemoglobina H; Metahemoglobinemia, alfa; Talassemia, alfa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M418**   
 **CYP21A2 Defic. de 21 Hidroxilase, gene CYP21A2 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503152   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Hiperandrogenismo, tipo não clássico, Hiperplasia Adrenal congênita, congenital, Deficiência de 21  
hidroxilase   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M419**   
 **KIF7 Gene KIF7 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Gazali  
Bakalinova; Síndrome Hidroletalus ; Síndrome Acrocalosal ; Síndrome Joubert   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M420**   
 **HTT, MLPA; HTT(também como símbolo: IT15) Transportador de serotonina MLPA 5HTTLPR do gene 5  
HTT (gene SLC6A4)**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HTT ou IT15 – Doença de Huntington; Síndrome Lopes  
Maciel  
Rodan A doença de Huntington (HD) é causada por uma repetição heterozigótica de trinucleotídeos expandidos (CAG)n, codificando glutamina, no gene que codifica a huntingtina (HTT) no cromossoma 4p16. Huntington mostra coreia progressiva, rigidez e demência. 5HTTLPR é uma expressão do gene HTT ou SLC6A4 que é um transportador de serotonina, não é relacionado com HD e mostra nos indivíduos traços de personalidade relacionados à ansiedade e Transtorno obsessivo  
compulsivo (TOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M421**   
 **Trichomonas vaginalis, Trichomonas**   
 Cód. TUSS   
 40314278   
 Prazo: 7 dias   
 Aplicação Clínica: Vulvo vaginite tricomoníase provoca corrimento vaginal de odor desagradável, prurido genital e uretrite nas mulheres   
 Amostra Recomendada: Citologia de Base Líquida (CellPreserv ou ThinPrep),   
     
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Vidro ThinPrep ou CellPreserv não completamente selado (faz com que o preservante a base de metanol evapore).   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M422**   
 **PANK2, gene PANK2; MLPA (HSS; HARP; PKAN; NBIA1; C20orf48) 13 exons**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: 15 variantes alélicas levam a neurodegeneração com acúmulo de ferro no cérebro; Algumas dessas neurodegenerações constituem Síndrome de Harp (espasticidade severa + distonia + acantocitose de eritrócitos + Apo A,B e E); Doença de Hallervorden  
Spatz   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M423**   
 **MAPT, Gene MAPT (TAU; MSTD; PPND; DDPAC; MAPTL; MTBT1; MTBT2; FTDP  
17; PPP1R103) Sequenciamento (15 exons)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Demência, frontotemporal, com ou sem parkinsonismo, Doença de Pick , Paralisia paranuclear progressiva,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M424**   
 **MAPT, Gene MAPT (TAU; MSTD; PPND; DDPAC; MAPTL; MTBT1; MTBT2; FTDP  
17; PPP1R103) MLPA , (15 exons)**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Demência, frontotemporal, com ou sem parkinsonismo, Doença de Pick , Paralisia paranuclear progressiva   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M425**   
 **GRN, Gene GRN, Sequenciamento (GEP; GP88; PEPI; PGRN; CLN11; PCDG) (13 exons)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Afasia, primaria progressiva, Lipofucinose Ceróide neuronal, Degeneração Frontotemporal lobar   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M426**   
 **GRN, Gene GRN, MLPA (GEP; GP88; PEPI; PGRN; CLN11; PCDG) (13 exons)**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Afasia, primaria progressiva, Lipofucinose Ceróide neuronal , Degeneração Frontotemporal lobar   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M427**   
 **SPAST, Gene SPAST Sequenciamento Espastina; SPG4, ADPSP, FSP2, KIAA1083**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: paraplegia espástica 4, autossômico dominante (17 exons)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M428**   
 **NPM1 gene NPM1; B23; Sequenciamento nucleofosmina (nucleolar phosphoprotein B23, numatrina) [12 exons]**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Leucemia Promielocitica Aguda; Leucemia Mielóide Aguda;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M429**   
 **ASLX1, Gene ASLX1;Sequenciamento KIAA0978; [20 exons]**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Bohring  
Opitz (BOPS) ; Síndrome Mielodisplásica;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M430**   
 **Cromossomo 11p15 MLPA Metilação de 11p15 (MLPA = ME030)**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Silver  
Russell distúrbio do crescimento caracterizado por crescimento lento antes e depois do nascimento, rosto pequeno, triangular, com testa proeminente, queixo estreito, mandíbula pequena, e cantos para baixo da boca.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M431**   
 **PHOX2B, Gene PHOX2B Sequenciamento completo (PAIRED  
LIKE HOMEOBOX 2B) . Outros 6 genes podem estar relacionados).**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ondine, Síndrome congênita de Hipoventilação central (CCHS) (cobre alta % de pacientes com Ondine   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M432**   
 **NPHP1, NPH1, gene NPHP1 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Joubert 4, Nefronoptise Juvenil 1 Síndrome Senior  
Loken 1, Apraxia óculo  
 motor tipo Cogan   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M433**   
 **NPHP1, NPH1, gene NPHP1 M MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Joubert 4, Nefronoptise Juvenil 1 Síndrome Senior  
Loken 1, Apraxia óculo  
 motor tipo Cogan   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M434**   
 **CALR, Gene CALR Mutação somática**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mielofibrose, Trombocitemia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M435**   
 **ATP2A2, gene ATP2A2 Sequenciamento,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Acroqueratosis verruciformis ; Doença de Darier   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M436**   
 **FKRP, Gene FKRP (Proteína relacionada a Fukutina) Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Muscular (distroglicanopatia) congênita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M437**   
 **TFR2, Gene TFR2 (7q22.1) Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hemocromatose, tipo 3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M438**   
 **SLC40A1, Gene SLC40A1 (2q32.2) Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Hemocromatose, tipo 4   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M439**   
 **Painel de síndrome miastênica congênita Sequenciamento AGRN, ALG2, CHAT , CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SCN4A**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Miastênica Congênita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M440**   
 **CDK4, Gene CDK4 Sequenciamento, PSK  
J3 8 exons**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Melanoma maligno cutâneo (12q14.1)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M441**   
 **BAP1, Gene BAP1 (BRCA1  
Associated Protein 1) Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de predisposição a Tumores   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M442**   
 **LMX1B, Gene LMX1B Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Patela  
Unha 9q33.3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M443**   
 **FMO3, gene FMO3 Sequenciamento Sanger 1q24.3 , 8 exons**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Trimetil Aminuria   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M444**   
 **COL6A1, Gene COL6A1, Sequenciamento 21q22.3,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Miopatia de Bethlem 1, Distrofia Muscular congênita de Ullrich1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M445**   
 **SCARF2, gene SCARF2, Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Van den Ende  
Gupta, 22q11   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M446**   
 **NSDHL, Gene NSDHL Sequenciamento localização: Xq28**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome CHILD e Síndrome CK, 8 exons X  
linked síndrome de retardo mental recessivo ligado ao Cr X, associado com convulsões, corpo magro e malformações corticais. Apenas os homens são afetados; As mulheres portadoras não são afetadas  
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M447**   
 **SLC5A2, gene SLC5A2 (SGLT2) Sequenciamento localização 16p11.2, , 14 exons, autossômico recessivo ou dominante**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Glucosuria renal, 14 exons, autossômico recessivo ou dominante   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M448**   
 **X Frágil MLPA só masculino**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome do X Frágil; Retardo Mental relacionado X  
Frágil   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M449**   
 **GJB2, gene GJB2 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Bart  
Pumphrey, Surdez autossômica dominante, Surdez autossômica recessiva, Ictiose com surdez tipo Hytrix, Sind Queratite  
Ictiose  
surdez, Queratoderma, palmo plantar com surdez, Sind Vohwinkel   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M450**   
 **IKBKG, Gene IKBKG Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Aplicação Clínica: Displasia Ectodérmica hipohidrótica, com Síndrome Imunodeficiência 33, Incontinência pigmentar, Doença pneumocócica invasiva recorrente   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M451**   
 **BRCA1 + BRCA2 Genes BRCA1, e BRCA2 Sequenciamento NGS,**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma mama & ovario hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M452**   
 **BRCA1 + BRCA2 Genes BRCA1, e BRCA2 MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma mama & ovario hereditário   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M453**   
 **SMN1, Gene SMN1 Sequenciamento NGS**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Atrofia Muscular Espinal   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M454**   
 **TSC1, Gene TSC1 Sequenciamento NGS**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Esclerose Tuberosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M455**   
 **SOX9, Gene SOX 9 Sequenciamento Completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia Campomélica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M456**   
 **IDS, e Pseudogene IDS2 PCR para pesquisa de rearranjo**   
 Cód. TUSS   
 40503348   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: IDS, e Pseudogene IDS2 PCR para pesquisa de rearranjo   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M457**   
 **MUTYH gene MUTYH Sequenciamento completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Polipose Associada ao gene MUT MYH (gene MUT); Adenomas, múltiplos colorretal   
Polipose adenomatosa colorretal autossômica recessiva com pilomatrixoma, Câncer Gástrico, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M458**   
 **Síndrome de Microdeleção (1p36, 7q11, 17p11, 17p13, 22q11) MLPA (P064)**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Retardo Mental 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M459**   
 **DEL 4p, 5p, 11p13 MLPA kit(P096)**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Retardo Mental 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M460**   
 **DMD, Gene DMD MLPA para deleções ou duplicações do gene DMD, quando KIT único P034 ou P035  
DMD**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Muscular de Becker; Cardiomiopatia, dilatada, Distrofia Muscular Duchenne   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M461**   
 **BRCA2 PCR da mutação 6174delT e BRCA1 PCR das mutações 185delAG e 5382insC**   
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M462**   
 **BRCA1 PCR das mutações 185delAG e 5382insC**    
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Carcinoma Mama & Ovario hereditário (HBOC)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M463**   
 **SERPINA 1, gene SERPINA1 Sequenciamento de Sanger do exon 3 (variante S) e exon 5 (variante Z) do gene SERPINA1**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Enfisema devido ao ATT; Enfisema Cirrose devido a deficiência ATT; Diátese devido a Antitrombina Pittesburgh   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M464**   
 **SMN1 gene SMN1 PCR para deleção ou conversão do exon 7 do gene SMN1**   
 Cód. TUSS   
 40503348   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Atrofia Espinal Muscular   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M465**   
 **TTR, gene TTR Sequenciamento Sanger dos exons 2,3 e 4 no gene TTR**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Amiloidose Hereditária relacionada a Transretina; Síndrome Tunnel Carpal Familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M466**   
 **HTT gene HTT PCR da expansão CAG do gene HTT**   
 Cód. TUSS   
 40503348   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Huntington   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M467**   
 **CFTR gene CFTR Sequenciamento Painel de triagem por Sequenciamento de Sanger (exons intron para pelo menos 32 mutações selecionadas mais pesquisa de variantes poli T no intron 8 do gene CFTR**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Ausência bilateral congênita de vas deferens ; Fibrose Cística; Elevado Cloro no suor sem CF;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M468**   
 **CHD7 gene CHD& Sequenciamento de NGS do gene CHD7**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Charge   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M469**   
 **PTPN11, gene PTPN11 Sequenciamento NGS**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Leopard, Leucemia Mieolomonocitica Juvenil, Metacondromatose, Síndrome Noonan 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M470**   
 **CBS [Cistationina β Sintetase] Sequenciamento Sanger**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Homocistinúria, B6  
responsiva e não  
responsiva Trombose, hiperhomocisteinemia   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M471**   
 **DYSF, Gene DYSF (Disferlina) Sequenciamento Sanger Distrofia Muscular de Miyoshi 1; Distrofia Muscular da cintura pélvica tipo 2B ; Miopatia distal com inicio tibial anterior**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Muscular de Miyoshi 1; Distrofia Muscular da cintura pélvica tipo 2B ; Miopatia distal com inicio tibial anterior   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M472**   
 **GLI3, Gene GLI3 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Cefalo  
polisindactalia Greig Síndrome Pallister  
Hall; Polidactilia, postaxial tipo A1 e B; Polidactilia, pretaxial tipo IV   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M473**   
 **HTRA1, gene HTRA1 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome CARASIL, Arteriopatia Cerebral, autossômica dominante, com infarto subcorticais e leucoencefalopatia, tipo 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M474**   
 **HMBS, gene HMBS Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Porfiria Aguda Intermitente   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M475**   
 **SHH, Gene SHH Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Holoprosencefalia, Microftalmia com coloboma, Esquizofrenia, Incisor central maxilar mediano único   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M476**   
 **ARSA, Gene ARSA Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Sequenciamento Leucodistrofia Metacromática   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M477**   
 **DCTN1, Gene DCTN1 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Neuropatia motora distal hereditária, tipo VIIB Síndrome Perry , Suscetibilidade a esclerose amiotrófica lateral   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M478**   
 **Vírus Papiloma (HPV) (infecção por vírus papiloma, qualitativo) com subtipagem quando necessário. Teste com 4 (quatro) amostras independentes obtidas de 4 áreas distintas (perianal + vulva + vagina + colo)**   
 Cód. TUSS   
 40314154   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: HPV com subtipagem quando necessário. 4 amostras s (perianal + vulva + vagina + colo) Prevenção de Câncer de Colo Uterino. Pesquisa e genotipagem de HPV de Alto Risco, Risco Intermediário e Baixo Risco.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M479**   
 **SETBP1, gene SETBP1 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome retração de meia face Schinzel  
Giedion, Retardo Mental, autossômico dominante 29   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M480**   
 **EDA, gene EDA Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia ectodérmica 1 hipohidrótica ligado ao cromossomo X, Agenesia dentária seletiva ligada ao cromossomo X   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M481**   
 **EDAR, gene EDAR Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia ectodérmica 10A autossômica dominante; Displasia ectodérmica 10B autossômica recessiva   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M482**   
 **EDARADD, gene EDARADD Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia ectodérmica 11A autossômica dominante; Displasia ectodérmica 11B autossômica recessiva   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M483**   
 **HGSNAT , Gene HGSNAT Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: HGSNAT , Gene HGSNAT Mucopolissacaridose tipo IIIC (Sanfilippo C) (Sanfilipo C); Retinite pigmentosa 73   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M484**   
 **VDR, Gene VDR Vitam D Receptor Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Vitam D Hormon   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M485**   
 **MUTYH gene MUTYH MLPA**    
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Polipose Associada ao gene MUT MYH (gene MUT); Adenomas, múltiplos colorretal   
Polipose adenomatosa colorretal autossômica recessiva com pilomatrixoma, Câncer Gástrico, somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M486**   
 **EYA1, Gene EYA1 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Otofaciocervical, Anomalias de segmento anterior com ou sem catarata, Síndrome Branquiótica, Síndrome Branquio  
oto  
renal com ou sem catarata   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M487**   
 **SPINK1, Gene SPINK1 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Pancreatite hereditária; Pancreatite Tropical calcificada, Suscetibilidade a diabetes pancreática fibrocalculosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M488**   
 **PRSS1, Gene PRSS1 Sequenciamento**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: PRSS1, Pancreatite Hereditária ,Deficiência de Tripsinogênio   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M489**   
 **HGSNAT, gene HGSNAT Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Mucopolissacaridose tipo IIIC (San Filippo C) Retinite pigmentosa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M490**   
 **SMN1 e SMN2 Mutação, MLPA**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Atrofia Muscular Espinhal SMA   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M491**   
 **EPCAM, Gene EPCAM, mutação Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC, Sínd Lynch, Câncer de Cólon Hereditário, Diarreia 5, com Enteropatia com tufos, congênita   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M492**   
 **MUT, Gene MUT Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Completo Acidúria (Acidemia) Metilmalonica 13 exons, 6p12.3   
 autossômico recessivo incapacidade de digerir gorduras e proteínas específicas, e decorrente nível tóxico de ácido metilmalonica no sangue   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M493**   
 **ABCB4, Gene ABCB4 Sequenciamento ,**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Colestase, intrahepatica,da gravidez, Colestase, progressiva familial intrahepatica, Doença da Vesícula Biliar 1,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M494**   
 **MEFV, Gene MEFV Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Febre do Mediterrâneo familial Síndrome Hiper  
IgD Acidúria Mevalonica, Proqueratose 3; Deficiência de mevalonato quinase (febres recorrentes)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M495**   
 **CACNA1A, gene CACNA1A (ATXN6) PCR expansão CAG(n) NO EXNO 47**   
 Cód. TUSS   
 40503143   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Ataxia Espinocerebelar, Encefalopatia epiléptica, infantil precoce, Ataxia episódica, tipo 2, Enxaqueca, Hemiplégica familiar, Enxaqueca, hemiplégica familiar com ataxia cerebelar progressiva   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M496**   
 **SLC2A10, gene SLC2A10 sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome de Tortuosidade Arterial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M497**   
 **CACNA1A, gene CACNA1A Sequenciamento completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Encefalopatia epiléptica infantil, Enxaqueca familial hemiplégica, Enxaqueca familial hemiplégica com ataxia cerebelar progressiva, Ataxia Espinocerebelar 6; Ataxia episódica tipo 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M498**   
 **ATP1A2, gene ATP1A2 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Hemiplegia alternada da infância; Enxaqueca basilar familial; Enxaqueca basilar familial 2;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M499**   
  **RMRP, gene RMRP Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia anauxética, hipoplasia cartilagem e pelo; Displasia metafisial sem hipotriquose   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M500**   
 **PMS2, MLPA**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Gene de Reparo de DNA (HNPCC, Sínd Lynch)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M501**   
 **Painel para Distrofia Muscular Congênita sequenciamento de 24 genes**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Distrofia Muscular Congênita (Seq NGS) : CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GAA, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMGNT2, (GTDC2), POMK, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, SYNE1, TMEM5   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M502**   
 **Painel para Distrofia Muscular de Cintura  
Membro e Distrofia Muscular de Emery  
Dreifuss Sequenciamento de 43 genes**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Distrofia Muscular de Cintura  
Membro e Distrofia Muscular de Emery  
Dreifuss ((Seq NGS): ACTA1, ANO5, BAG3, BIN1, CAPN3, CAV3, CFL2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, ISPD, KLHL40, LDB3, LMNA, MTM1, MYH7, MYOT, NEB, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M503**   
 **FOXL2, gene FOXL2 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Blefarofimose, epicantus inversus, e ptoses, tipo 1 e 2 ; Insuficiência ovariana prematura   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M504**   
 **RYR1, gene RYR1 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome King  
Denborough ; Miopatia Minicore com oftalmoplegia externa; Doença neuromuscular externa congênita com fibra tipo 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M505**   
 **SLC7A7, gene SLC7A7 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Intolerância a proteína Lisinurica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M506**   
 **SIX3, SHH, TGIF, ZIC2, PTCH1, GLI2, CDON painel para Holoprosencefalia**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Holoprosencefalia Painel SIX3, SHH, TGIF, ZIC2, PTCH1, GLI2, CDON (HPE1  
10) NGS, Holoprosencefalia; anomalias holoprosencefálicas   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M507**   
 **MVK, gene MVK Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Hiper  
IgD Acidúria Mevalonica, Proqueratose 3; Deficiência de mevalonato quinase (febres recorrentes)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M508**   
 **NLRP3, gene NLRP3**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome inflamatória Periódica Associada à Criopirina Familial; Síndrome CINCA ; Síndrome Muckle  
Wells;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M509**   
 **SMAD4, Gene SMAD4 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Polipose Juvenil Hereditária / Síndrome Teleangiectasia hemorrágica; Síndrome Myhre; Câncer Pancreático somático;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M510**   
 **JAK2 gene JAK2 PCR variante LYS539LEU (substituição K539L no exon 12)**   
 Cód. TUSS   
 40503372   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Eritrocitose, mut somática   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M511**   
 **WDR45, Gene WDR45 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Neurodegeneração com acúmulo de ferro no cérebro Neurodegeneração associado a proteína Beta  
propeller   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M512**   
 **ACTB, Gene ACTB Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503101   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Distonia Juvenil, Síndrome Baraitser  
Winter 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M513**   
 **STGD1, Gene STGD1 Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Stargardt, Fundus flavimaculatus, Degeneração Macular Juvenil, Distrofia retiniana juvenil severa   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M514**   
 **EGFR Gene EGFR mutação T790M PCR**   
 Cód. TUSS   
 40314286   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: NSCLC (Ca não de pequenas células do pulmão. Confere diminuída sensibilidade a erlotinib, gefitinib, afatinib, dacomitinib, neratinib e aumentada sensibilidade a osimertinib   
 Amostra Recomendada: Bloco de parafina contendo fragmento representativo do tumor. O bloco de parafina deverá vir acompanhado de relatório Anatomopatológico.   
     
 Container Recomendado: Envelope postal.   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: Indefinida   
 Rejeição: Material contendo pouco teci neoplásico. Artefato de fixação do material com sinais de submissão a altas temperaturas (≥ 70oC) ou adição de substancias a parafina como cera.   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M515**   
 **Painel Epilepsia   
 126 genes NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Epilepsia (126 genes, NGS): ADSL, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF9, ARX, ATP1A2, ATRX, BRAT1, C12orf57, CACNA2D2, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLN2, (TPP1), CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, CSTB, CTSD, DEPDC5, DNAJC5, DNM1, DOCK7, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, EHMT1, EPM2A, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GLDC, GLRA1, GNAO1, GOSR2, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, IER3IP1, IQSEC2, ITPA, KANSL1, KCNA2, KCNC1, KCNH2, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KIAA2022, LGI1, LIAS, MBD5, MECP2, MEF2C, MFSD8, NGLY1, NHLRC1, NRXN1, PACS1, PCDH19, PIGA, PIGN, PIGO, PLCB1, PNKD, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRRT2, PURA, QARS, RANBP2, RELN, ROGDI, SATB2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SERPINI1, SGCE, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SNX27, SPATA5, SPTAN1, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, WWOX, ZDHHC9, ZEB2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M516**   
 **Pesquisa COL4A1 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Tortuosidades das artérias retiniana; Angiopatia hereditária com nefropatia, aneurisma e câimbras musculares; Doença de pequenos vasos cerebrais com ou sem anomalias oculares; Porencefalia; Suscetibilidade a hemorragia cerebral;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M517**   
 **Pesquisa SHOX Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Displasia mesomélica de Langer Discondrosteose de Leri  
Weill Baixa estatura idiopática familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M518**   
 **EPCAM, MLPA**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: HNPCC tipo 8; Câncer Colorretal Hereditário não Polipose tipo 8; Diarreia 5 com Enteropatia "tufting" (formação de pequenos tufos no epitélio mucoso) congênita;   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M519**   
 **EP300 Gene EP300 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Rubinstein  
Taybi 2, Câncer colorretal Somático   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M520**   
 **Painel genes EP300 e CREBBP Sequenciamento Completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Rubinstein  
Tayb 1 e 2   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M521**   
 **Painel para doenças recessivas e metabólica levando a hidropisia fetal e higroma cístico Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para doenças recessivas e metabólica levando a hidropisia fetal e higroma cístico NGS genes incluem HFASD ESCO2 PTPN11 FCH Hidropisia fetal fetais, não imune, e/ou defeito de septo atrial, Síndrome Roberts, Síndrome Turner com higroma cístico e hidropisia, Bolha Nucal Familial   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M522**   
 **ABCC6, gene ABCC6 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Calcificação Arterial generalizada da Infância, Pseudoxanthoma elasticum, Pseudoxanthoma elasticum, forma frustra   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M523**   
 **Painel de Retinite Pigmentosa Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de Retinite Pigmentosa NGS RPGR, SPATA, LRAT, TULP, LCA, LCA, LCA, RP, RHO, RP, CRB, RP, ABCA, RP, RPE, RP, EYS, RP, CERKL, RP, SEMAA, RP, PRCD, RP, NRE, RP, MERTK, RP, USHA, RP, PDEB, RP, PROM, RP, PDEA, RP, RGR, RP, CNGB, RP, IDHB, RP, SAG, RP, CNGA, RP, TTC, RP, RDH, RP, CORF, RP, ARL, RP, IMPG, RP, PDEG, RP, ZNF, RP, DHDDS, RP, CLRN, RP, MAK, RP, CORF, RP , CDHR, RP, RBP, RP, NEK, RP, SLCA, RP, KIZ, RP, IFT, RP, ZNF, RP, HGSNAT, RP, BBS, RP, AGBL, RP, POMGT, RP, REEP Distrofia de cone  
bastonete ligado ao Cr X, Retinite pigmentosa, Degeneração macular ligado ao Cr X, e infecções respiratórias, com ou sem surdez.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M524**   
 **Painel Acidúria Metilmalonica MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC, MUT SEQUENCIAMENTO NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel Acidúria Metilmalonica MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC, MUT NGS Homocistinúria, tipo CBlD type, variante 1, Acidúria Metilmalonica tipo Mut, Acidúria Metilmalonica responsiva vitamina B12, Metilmalonil  
CoA deficiente epimerase, Acidúria Metilmalonica responsiva a vitamina B12, devido a defeito na síntese de adenosilcobalamina, complementação tipo cblB   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M525**   
 **HTT, gene HTT (PCR) repetições de trinucleotídeos**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 15 dias   
 Aplicação Clínica: Doença de Huntington Em indivíduos normais a repetição é de 9 a 36. Em Doença de Huntington é maior que 37.   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: PCR (Reação em Cadeia da Polimerase DNA)

**M526**   
 **NF1, Gene NF1 MLPA**   
 Cód. TUSS   
 40503151   
 Prazo: 21 dias   
 Aplicação Clínica: Neurofibromatose tipo 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: MLPA (Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação)

**M527**   
 **Painel para Displasias Ósseas Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Displasias Ósseas NGS SOX9, GRBGD, FGFR3, COL2A1, TD1 , PLSDT, TRPV4, ACH, CAGSSS , SPENCDI, COL10A1, LBR, CCD, GCLEB, MOPD1, OPD2, MCOPS14 , FLNA , SEMDG, LWD, DBQD1, AMDM, ANXD2, DTD, AO1, MNS, FGFR2, PSACH, AO2, O11, OPD1, FDAB, TOD, SHOX, EDM1, FMD1, ACRPV , SEDCJD , OPSMD , BOCD , PTH1R , SEMDFA , CDPX2 , LCCS10 , AFF4 , HSPG2 , BCYM4 , OSCS , FTHS , RTS , PGM3 , FBCG2 , ANFH2 , IARS2 , ACFD , EVC , MMDK , MDWH , RTSC1 , SMMD Displasia Campomélica, Greenberg, Acondroplasia, Hipocondroplasia, Displasia Tanatoforica tipo I, II e III, Acondrogênese tipo III, Displasia Espondilo  
epifiseal (Stanescu), Displasia Esquelética Platiespondilica, Displasia Espôndilo metafisearia (Kozlowski), Espondilocondroplasia com desregulação imune, Condrodisplasia metafisiaria (Schmid), Anomalia Pelger  
Huet, Displasia Cleidocranial, Displasia Óssea Gracile, Nanismo Primordial Osteodisplásico Microcefálico, Sind Otopalatodigital, Microftalmia sindrômica tipo 14, Displasia Frontometafisaria 1, Displasia Terminal Óssea, Síndrome FG 1, Displasia Espondiloepimetafisaria Camera  
Genevieve, Discondroosteose Leri  
Weill, Displasia Desbuquois 1, Displasia Acromesomelica Maroteaux, Displasia Anauxetica, Displasia Diastrófica, Atelosteogenesis, tipo I,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M528**   
 **Painel de Hiperekplexia Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de Hiperekplexia NGS: GLRA1, ARHGEF9, GLRB, GPHN, SLC6A5, FKTN,ASNS   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M529**   
 **GLRA1 gene GLRA1 Sequenciamento completo (Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Hiperekplexia Hereditária 1 (9 exons)   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M530**   
 **PABPN1, Gene PABPN1 Sequenciamento**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia muscular Óculofaringeal   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M531**   
 **Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica NGS: SFTPB, SFTPC e ABCA3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M532**   
 **Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica Sequenciamento Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 53 dias   
 Aplicação Clínica: Painel para Doença Pulmonar Intersticial Crônica Sanger SFTPC e ABCA3   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M533**   
 **ABCA3 gene ABCA3 Sequenciamento completo Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Disfunção no Metabolismo da Surfactante Pulmonar   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M534**   
 **SFTPC Gene SFTPC Sequenciamento completo Sanger**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Disfunção no Metabolismo da Surfactante Pulmonar   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M535**   
 **SELENON Gene SELENON Sequenciamento completo Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Distrofia Muscular com coluna vertebral rígida; Miopatia congênita com fibra  
tipo desproporção   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M536**   
 **CYLD, gene CYLD Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Brooke  
Spiegler Cilindromatose, familial, Tricoepitelioma, múltiplo familial, 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M537**   
 **PKD1, PKD2 genes PKD1, PKD2 Sequenciamento NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Doença Policística do Rim, tipo adulto I,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M538**   
 **Painel de Genes para Distrofia de Retina**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de Genes para Distrofia de Retina: ABHD12, ADAM9, ADGRV1, AHI1, AIPL1, ALMS1, ARL6, ARL13B, ATF6, B9D1, B9D2, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, BEST1, C2ORF71, C5ORF42, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDHR1, CEP41, CEP164, CEP290, CERKL, CHM, CIB2, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL2A1,   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M539**   
 **SOX2, gene SOX2 Sequenciamento Completo Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Microftalmia sindrômica; Hipoplasia do nervo ótico e anomalias do SNC   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M540**   
 **HESX1 gene HESX1 Sequenciamento Completo Sanger**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Defic de Hormônio de Crescimento (HG) com anomalia pituitária, Defic de Horm pituitário combinada 5, Displasia Septo  
ótica   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M541**   
 **OTX2, Gene OTX2 Sequenciamento completo Sanger**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 27 dias   
 Aplicação Clínica: Microftalmia sindrômica 5; Defic Hormônio Pituitária; Distrofia retiniana de inicio precoce com ou sem disfunção pituitária   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M542**   
 **Painel de genes relacionados a Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Congênita (Neonatal)**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de genes relacionados a Hipoglicemia Hiperinsulinêmica congênita (neonatal) ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, HNF4A, HNF1A, UCP2 responsivos ou não ao Diazóxido   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M543**   
 **Painel de genes Síndrome Dravet (epilepsia na infância) NGS**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: até 85 dias   
 Aplicação Clínica: Painel de genes Síndrome Dravet (epilepsia na infância) NGS CACNB4, CHRNA7, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A , STXBP1 Síndrome Dravet Epilepsia Mioclônica Severa da infância   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento NGS

**M544**   
 **RPS6KA3, gene RPS6KA3 Sequenciamento completo**    
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Coffin  
Lowry, Retardo mental ligado ao X 9   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

**M545**   
 **CHST14, gene CHST14 Sequenciamento completo**   
 Cód. TUSS   
 40503100   
 Prazo: 35 dias   
 Aplicação Clínica: Síndrome Ehlers  
Danlos, musculo contratura tipo 1   
 Amostra Recomendada: Sangue total (sangue periférico), obtido por venopunção (venóclise) através de tubo vácuo (vacutainer) de coleta sangue, EDTA K2 4ml (tampa violeta) . Não é necessário jejum ou qualquer outro preparo.   
 Amostra Alternativa: Saliva retirado com kit especial. Restrições em relação a extração de DNA da amostra de saliva.   
 Container Recomendado: Vacutainer EDTA tampa violeta; para obtenção de amostra de saliva há necessidade de kit especial aprovado pelo laboratório   
 Temperatura de Transporte: Sangue deve ser enviado resfriado a 3o   
 8o C com gelo químico reciclável e nunca congelado. Saliva é enviada na temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas para qualquer amostra (sangue ou saliva)   
 Rejeição: Sangue coagulado, congelado ou recebido após 72 horas após sua obtenção. Não envie amostras que cheguem de 6a a domingo em São Paulo   
 Metodologia: Sequenciamento Completo Sanger

S – Anatomia Patológica

**S01**   
 **Biópsia (Anat. Patológico) fragmento retirado de uma lesão maior com finalidade diagnóstica (ex biópsia de mama, biópsia de nódulo metastático, biópsia de colo uterino, etc.)**   
 Cód. TUSS   
 40601110   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S02**   
 **Peça Cirúrgica Simples (ex postectomia, nefrectomia polar enucleação de tu renal, elipse de pele, estomago, vesícula biliar, apêndice cecal, baço, biópsia de mama não "core biopsy", etc.)**   
 Cód. TUSS   
 40601200   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S03**   
 **Biópsias várias (ex: biopsias de cólon, colo uterino, pele, gástricas, etc. ≥ 3 biópsias**    
 Cód. TUSS   
 40601412   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S04**   
 **Fragmentos enviados em anexo à uma peça cirúrgica (ex linfonodos, margens cirúrgicas, etc.)**   
 Cód. TUSS   
 40601021   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S05**   
 **Consulta de Caso (ex. revisão de lâminas de biópsias de próstata pré cirurgia, independente do número de biopsias, etc.)**   
 Cód. TUSS   
 40601200   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Revisão de Casos   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S06**   
 **Exame de congelação durante ato cirúrgico, sem deslocamento do patologista**   
 Cód. TUSS   
 40601013   
 Não aplicável   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Fragmento não representativo   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S23**   
 **Exame de congelação durante ato cirúrgico, com deslocamento do patologista**   
 Cód. TUSS   
 40601030   
 Não aplicável   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Fragmento não representativo   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S07**   
 **Core Biopsy de Mama (Punção aspirativa por agulha grossa de fragmento de nodulo de mama , guiada por imagem)**   
 Cód. TUSS   
 40601110   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S08**   
 **Punção Aspirativa (PAAF) (tireoide, linfonodo, mama, etc.) com cell block**   
 Cód. TUSS   
 40601110   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S09**   
 **Biópsias múltiplas de próstata ou seriadas de Cólon, gástricas, etc. ≤ 10 fragmentos**    
 Cód. TUSS   
 40601420   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S10**   
 **Biópsias múltiplas de Próstata, ou seriadas de Cólon, gástricas, etc. > 10 fragmentos**    
 Cód. TUSS   
 40601420   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S13**   
 **Procedimento Diagnóstico em amputação de membros   
 causa oncológica**    
 Cód. TUSS   
 40601242   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S14**   
 **Procedimento Diagnóstico em amputação de membros   
 sem causa oncológica**    
 Cód. TUSS   
 40601234   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S15**   
 **Múltiplas biópsias de mesmo órgão ou topografia, acondicionados em um mesmo frasco como "agregados" (ex. ressecção de tumor de bexiga, RTU de próstata, etc..)**   
 Cód. TUSS   
 40601196   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S17**   
 **Peça Cirúrgica Complexa (ex duodenopancreatectomia, nefrectomia radical, gastrectomia radical, pneumectómica, etc.)**   
 Cód. TUSS   
 40601218   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S19**   
 **Exame de congelação durante ato cirurgico (peça adicional ou margem)**   
 Cód. TUSS   
 40601021 – Prazo: Não aplicável – Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico – Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada – Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador – Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente – Estabilidade do Espécime: 72 horas – Rejeição: Fragmento não representativo – Metodologia: Anatomia Patológica

**S21**   
 **Prostatectomia radical (próstata + vesícula seminal + margens prostáticas +ureteres + LNs locais)**   
 Cód. TUSS   
 40601218   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Diagnóstico Anátomo Patológico   
 Amostra Recomendada: Material fixado em Formalina 10% tamponada   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Material não fixado   
 Metodologia: Anatomia Patológica

**S22**   
 **Consulta +/  
 IHQ: Revisão de lâmina H&E com ou sem Imunohistoquímica enviada**   
 Cód. TUSS   
 40601153   
 Prazo: 4 dias   
 Aplicação Clínica: Revisão de Casos e correlação IHQ   
 Amostra Recomendada: Lâminas, bloco de parafina e relatório anterior   
 Amostra Alternativa: Não Há   
 Container Recomendado: Frasco com fixador   
 Temperatura de Transporte: Temperatura ambiente   
 Estabilidade do Espécime: 72 horas   
 Rejeição: Lâminas não representativas   
 Metodologia: Anatomia Patológica