

CONDIÇÕES E GENES ANALISADOS PELO TESTE GENÉTICO DA BOCHECHINHA

DOENÇAS DERMATOLÓGICAS

IL36RN	Psoríase pustular 14
SPINK5	Síndrome de Netherton
ERCC3	Xeroderma pigmentoso
ERCC4	Xeroderma pigmentoso
ERCC5	Xeroderma pigmentoso
ERCC6	Xeroderma pigmentoso

DOENÇAS ENDÓCRINAS

ALB	Analbuminemia
ENPP1	Calcificação arterial generalizada da infância
HESX1	Deficiência combinada de hormônio pituitário
LHX3	Deficiência combinada de hormônio pituitário
LHX4	Deficiência combinada de hormônio pituitário
OTX2	Deficiência combinada de hormônio pituitário
POU1F1	Deficiência combinada de hormônio pituitário
PROP1	Deficiência combinada de hormônio pituitário
POR	Deficiência de citocromo P450 oxidoreductase
CYP11B2	Deficiência de corticosterona metiloxidase tipo 1
MC2R	Deficiência de glicocorticoide
MRAP	Deficiência de glicocorticoide
NNT	Deficiência de glicocorticoide
LPL	Deficiência de lipase lipoproteica
TBX19	Deficiência isolada de ACTH
GH1	Deficiência isolada de hormônio de crescimento
GLIS3	Diabete mellitus neonatal com hipotireoidismo congênito
INS	Diabete mellitus permanente neonatal
PDX1	Diabetes mellitus permanente neonatal
SLC5A5	Disormonogênese tireoideana
TPO	Disormonogênese tireoideana
TG	Disormonogênese tireoideana tipo 3
IYD	Disormonogênese tireoideana tipo 4
DUOXA2	Disormonogênese tireoideana tipo 5
DUOX2	Disormonogênese tireoideana tipo 6
HSD11B2	Excesso aparente de mineralocorticoide
KCNJ5	Hiperaldosteronismo familiar tipo III
CYP24A1	Hipercalemia infantil
SLC34A1	Hipercalemia infantil tipo 2
LDLR	Hipercolesterolemia familiar
APOC2	Hiperlipoproteinemia
GPIHBP1	Hiperlipoproteinemia tipo ID
CASR	Hiperparatireoidismo neonatal grave
CYP11B1	Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 11-beta-hidroxiase
CYP17A1	Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 17-alfa-hidroxiase
HSD3B2	Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase 2
STAR	Hiperplasia adrenal lipóide congênita
GPD1	Hipertrigliceridemia e esteatose hepática infantil transitórias
APOA5	Hipertrigliceridemia familiar
ALPL	Hipofosfatasia
SLC16A1	Hipoglicemia hiperinsulinêmica
ABCC8	Hipoglicemia hiperinsulinêmica e diabete mellitus neonatal
GCK	Hipoglicemia hiperinsulinêmica e diabete mellitus neonatal
KCNJ11	Hipoglicemia hiperinsulinêmica e diabete mellitus neonatal
GATA3	Hipoparatiroidismo, surdez neurossensorial e doença renal
NR0B1	Hipoplasia adrenal congênita com reversão sexual 46,XY
IGSF1	Hipotireoidismo central
IRS4	Hipotireoidismo congênito
NKX2-1	Hipotireoidismo congênito
NKX2-5	Hipotireoidismo congênito
PAX8	Hipotireoidismo congênito
THRA	Hipotireoidismo congênito
TRHR	Hipotireoidismo congênito
TSHB	Hipotireoidismo congênito
TSHR	Hipotireoidismo congênito
TBL1X	Hipotireoidismo congênito tipo 8
FOXE1	Hipotireoidismo tireoideo ou atireoideo
CYP11A1	Insuficiência adrenal congênita
BSCL2	Lipodistrofia congênita de Berardinelli-Seip
COL1A1	Osteogênese imperfeita
COL1A2	Osteogênese imperfeita
SOX3	Panhipopituitarismo ligado ao X
SCNN1A	Pseudoaldosteronismo tipo 1
SCNN1B	Pseudoaldosteronismo tipo 1
SCNN1G	Pseudoaldosteronismo tipo 1
VDR	Raquitismo dependente de vitamina D tipo 2A
SLC34A3	Raquitismo hipofosfatêmico com hipercalemiúria
PHEX	Raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X
CYP27B1	Raquitismo por deficiência de hidroxilação da vitamina D, tipo 1A
CYP2R1	Raquitismo por deficiência de hidroxilação da vitamina D, tipo 1B
INSR	Síndrome de Donohue
SLC26A4	Síndrome de Pendred
EIF2AK3	Síndrome de Wolcott-Rallison
SAMD9	Síndrome MIRAGE
AIRE	Síndrome poliglandular auto-imune tipo I
ABCG8	Sitosterolemia

DOENÇAS GASTROINTESTINAIS

ATP8B1	Colestase intrahepática familiar progressiva tipo 1
ABCB11	Colestase intrahepática familiar progressiva tipo 2
ABCB4	Colestase intrahepática familiar progressiva tipo 3
TJP2	Colestase intrahepática familiar progressiva tipo 4
LCT	Deficiência congênita de lactase
SI	Deficiência de sucrase-isomaltase congênita
NEUROG3	Diarreia congênita
SLC26A3	Diarreia congênita
MYO5B	Doença de Davidson
IL10RA	Doença inflamatória intestinal monogênica
IL10RB	Doença inflamatória intestinal monogênica
TRMU	Insuficiência hepática neonatal transitória
SLC5A1	Malabsorção de glicose/galactose
NBAS	Síndrome da insuficiência hepática infantil
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar

DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

FGA	Afibrinogenemia congênita
RPL5	Anemia de Diamond-Blackfan

RPS19	Anemia de Diamond-Blackfan
RPS24	Anemia de Diamond-Blackfan
RPS26	Anemia de Diamond-Blackfan
RPS29	Anemia de Diamond-Blackfan
FANCC	Anemia de Fanconi
FANCA	Anemia de Fanconi
FANCB	Anemia de Fanconi
FANCD2	Anemia de Fanconi
FANCE	Anemia de Fanconi
FANCF	Anemia de Fanconi
FANCI	Anemia de Fanconi
FANCL	Anemia de Fanconi
XRCC9	Anemia de Fanconi
SEC23B	Anemia diseritropoética congênita tipo II
HBB	Anemia falciforme
GCCX	Deficiência combinada de fatores de coagulação dependentes de vitamina K
VKORC1	Deficiência combinada de fatores de coagulação dependentes de vitamina K
F5	Deficiência de fator de coagulação autossômica recessiva
F2	Deficiência de fator II
F7	Deficiência de fator VII
F10	Deficiência de fator X
F11	Deficiência de fator XI
F13A1	Deficiência de fator XIII
F13B	Deficiência de fator XIII
G6PD	Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase
WRAP53	Disceratose congênita
AK2	Disgenesia reticular
EPB42	Esferecitoses hereditária
ANK1	Esferecitoses tipo 1
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B
TUBB1	Macrotrombocitopenia autossômica dominante
MYH9	Macrotrombocitopenia e inclusões de granulócitos com ou sem nefrite ou surdez
TNFRSF11A	Osteopetrose
TCIRG1	Osteopetrose autossômica recessiva
ADAMTS13	Púrpura trombocitopênica trombótica congênita
NBEAL2	Síndrome da plaqueta cinzenta
GP1BB	Síndrome de Bernard-Soulier
GP9	Síndrome de Bernard-Soulier
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak
HPS5	Síndrome de Hermansky-Pudlak
HPS6	Síndrome de Hermansky-Pudlak
ENG	Telangiectasia hereditária hemorrágica
GP6	Transtorno de sangramento, tipo plaqueta
P2RY12	Transtorno de sangramento, tipo plaqueta
ITGA2B	Tromboastenia de Glanzmann
ITGB3	Tromboastenia de Glanzmann
MPL	Trombocitopenia amegacariocítica congênita
GATA1	Trombocitopenia ligada ao X
PROC	Trombofilia por deficiência de proteína C

DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

BLNK	Agamaglobulinemia
BTK	Agamaglobulinemia
CD79A	Agamaglobulinemia
CD79B	Agamaglobulinemia
RPL11	Anemia de Diamond-Blackfan
RPL35A	Anemia de Diamond-Blackfan
ITGB2	Deficiência de adesão leucocitária
MPO	Deficiência de mieloperoxidase
SMARCAL1	Displasia imunoossea de Schimke
CYBA	Doença granulomatosa crônica
NCF2	Doença granulomatosa crônica
NCF4	Doença granulomatosa crônica
PRKDC	Imunodeficiência 26
IL12B	Imunodeficiência 29
IL12RB1	Imunodeficiência 30
IRF8	Imunodeficiência 32B
CYBB	Imunodeficiência 34
PIK3R1	Imunodeficiência 36
IL2RA	Imunodeficiência 41
CORO1A	Imunodeficiência 8
ORAI1	Imunodeficiência 9
CARD11	Imunodeficiência 11
MALT1	Imunodeficiência 12
PIK3CD	Imunodeficiência 14
IKKBK	Imunodeficiência 15
CD3G	Imunodeficiência 17
CD3E	Imunodeficiência 18
CD3D	Imunodeficiência 19
GATA2	Imunodeficiência 21
LCK	Imunodeficiência 22
CD247	Imunodeficiência 25
IFNGR1	Imunodeficiência 27A
IFNGR2	Imunodeficiência 28
STAT1	Imunodeficiência 31A
TFRC	Imunodeficiência 46
ZAP70	Imunodeficiência 48
IL21R	Imunodeficiência 56
RASGRP1	Imunodeficiência 64
IRAK4	Imunodeficiência 67
MYD88	Imunodeficiência 68
ARPC1B	Imunodeficiência 71
AICDA	Imunodeficiência com hiper-IgM
CD40	Imunodeficiência com hiper-IgM
CD40LG	Imunodeficiência com hiper-IgM
UNG	Imunodeficiência com hiper-IgM
PTPRC	Imunodeficiência combinada grave
RAG1	Imunodeficiência combinada grave
RAG2	Imunodeficiência combinada grave
NHEJ1	Imunodeficiência combinada grave com microcefalia e sensibilidade a radiação ionizante
CR2	Imunodeficiência comum variável
NFKB2	Imunodeficiência comum variável
FOXP1	Imunodeficiência de células T
MAGT1	Imunodeficiência ligada ao X com defeito de magnésio

ADA	ImunoDeficiência severa combinada autossômica recessiva
IL7R	Imunodeficiência severa combinada autossômica recessiva
JAK3	Imunodeficiência severa combinada autossômica recessiva
IL2RG	Imunodeficiência severa combinada ligada ao X
DNMT3B	Imunodeficiência-instabilidade centromérica-anomalias faciais
FOXP3	Imunoderegulação, poliodistrofia e enteropatia ligada ao X
PRF1	Linfocitose hemofagocítica familiar tipo 2
STX11	Linfocitose hemofagocítica familiar tipo 4
STXB2	Linfocitose hemofagocítica familiar tipo 5
UNC13D	Linfocitose hemofagocítica tipo 3
HAX1	Neutropenia congênita
ELANE	Neutropenia congênita grave
G6PC3	Neutropenia congênita grave
GF11	Neutropenia congênita grave
CLPB	Neutropenia congênita severa
VPS45	Neutropenia congênita severa
BLM	Síndrome de Bloom
STAT3	Síndrome de Hiper-IgE
DOCK8	Síndrome de Hiper-IgE com infecções recorrentes
RAC2	Síndrome de imunodeficiência de neutrófilos
CIITA	Síndrome de linfócito desnudo tipo II
RFX5	Síndrome de linfócito desnudo tipo II
RFXANK	Síndrome de linfócito desnudo tipo II
RFXAP	Síndrome de linfócito desnudo tipo II
NBN	Síndrome de quebras cromossômicas de Nijmegen
CRLF1	Síndrome de sudorese induzida pelo frio tipo 1
WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich
WIPF1	Síndrome de Wiskott-Aldrich tipo 2
ITK	Síndrome linfoproliferativa
SH2D1A	Síndrome linfoproliferativa
XIAP	Síndrome linfoproliferativa
DCLRE1C	Síndrome OMENN
CXCR4	Síndrome WHIM

DOENÇAS NEUROLÓGICAS

SMN1	Atrofia muscular espinhal (deleção em homocigose do éxon 7)
ELP1	Disautonomia familiar
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
PYGM	Doença de McArdle
ALDH7A1	Epilepsia responsiva a piridoxina
GLRA1	Hiperekplexia hereditária tipo 1
GLRB	Hiperekplexia hereditária tipo 2
SLC6A5	Hiperekplexia tipo 3
TRPM6	Hipomagnesemia intestinal
SLCSA6	Neurodegeneração infantil responsiva à biotina
PHOX2B	Síndrome da hipoventilação central congênita
TK2	Síndrome de depleção de DNA mitocondrial
TH2	Síndrome de Segawa autossômica recessiva
AGRN	Síndrome miastênica congênita
ALG2	Síndrome miastênica congênita
COLQ	Síndrome miastênica congênita
DOK7	Síndrome miastênica congênita
DPAGT1	Síndrome miastênica congênita

DOENÇAS OFTALMOLÓGICAS

OAT	Deficiência de ornitina aminotransferase
CYP1B1	Glaucoma primário congênito
RB1	Retinoblastoma
RPE65	Retinose pigmentar

DOENÇAS PULMONARES

CCDC103	Discinesia ciliar primária
CCDC39	Discinesia ciliar primária
CCDC40	Discinesia ciliar primária
CCDC65	Discinesia ciliar primária
CCNO	Discinesia ciliar primária
DNAAF1	Discinesia ciliar primária
DNAAF2	Discinesia ciliar primária
DNAAF3	Discinesia ciliar primária
DNAAF4	Discinesia ciliar primária
DNAAF5	Discinesia ciliar primária
DNAAF6	Discinesia ciliar primária
DNAH11	Discinesia ciliar primária
DNAH5	Discinesia ciliar primária
DNAI1	Discinesia ciliar primária
DNAI2	Discinesia ciliar primária
DNAL1	Discinesia ciliar primária
DRC1	Discinesia ciliar primária
GAS8	Discinesia ciliar primária
LRRC6	Discinesia ciliar primária
MCIDAS	Discinesia ciliar primária
ODAD3	Discinesia ciliar primária
ODAD4	Discinesia ciliar primária
RSPH1	Discinesia ciliar primária
RSPH3	Discinesia ciliar primária
RSPH4A	Discinesia ciliar primária
RSPH9	Discinesia ciliar primária
SPAG1	Discinesia ciliar primária
ZMYND10	Discinesia ciliar primária
CFTR	Fibrose cística

DOENÇAS RENAI

ATP6V0A4	Acidose renal tubular distal autossômica recessiva
ATP6V1B1	Acidose renal tubular distal com surdez progressiva
SLC4A1	Acidose tubular renal distal com anemia hemolítica
SLC7A9	Cistinúria
AGP2	Diabete insipidus nefrogênica autossômica
AVPR2	Diabetes insipidus nefrogênica ligada ao X
PKHD1	Doença renal policística autossômica recessiva
WT1	Glomerulopatia associada ao WT1
AGXT	Hiperoxalúria primária
GRHRP	Hiperoxalúria primária
HOGA1	Hiperoxalúria primária
CLDN16	Hipomagnesemia renal
CLDN19	Hipomagnesemia renal
BSND	Síndrome de Bartter
KCNJ1	Síndrome de Bartter
SLC12A1	Síndrome de Bartter
SLC2A2	Síndrome de Fanconi-Bickel
NPHS1	Síndrome nefrótica congênita
KCNJ10	Síndrome SESAME

ERROS INATOS DO METABOLISMO

MTPP	Abetalipoproteinemia
GCDH	Acidemia glutárica tipo 1
IVD	Acidemia isovalérica
MCEE	Acidemia metilmalônica
HCFC1	Acidemia metilmalônica e homocisteinemia, tipo cblX
PCCA	Acidemia propiônica
PCCB	Acidemia propiônica
AUH	Acidúria 3-metilglutacônica
ACAT1	Acidúria alfa-metilacetocética
ASL	Acidúria arginino-succínica
LMBRD1	Acidúria metilmalônica e homocistinúria, tipo CblF
ABCD4	Acidúria metilmalônica e homocistinúria, tipo CblJ
CD320	Acidúria metilmalônica por defeito do receptor de transcobalamina
MMAA	Acidúria metilmalônica tipo CblA
MMAB	Acidúria metilmalônica tipo CblB
MMACHC	Acidúria metilmalônica tipo CblC
MMADHC	Acidúria metilmalônica tipo CblD
MMUT	Acidúria metilmalônica tipo mut
UMPS	Acidúria orótica hereditária.
ACSF3	Acidúrias malônica e metilmalônica combinadas
SLC39A4	Acrodermatite enteropática por deficiência de zinco
ABCD1	Adrenoleucodistrofia ligada ao X
MAN2B1	Alfa-manosidose
ARG1	Arginemia
CTNS	Cistinose
ASS1	Citrulinemia clássica
SLC25A13	Citrulinemia tipo II
PEX1	Condições do espectro de Zellweger
PEX10	Condições do espectro de Zellweger
PEX12	Condições do espectro de Zellweger
PEX13	Condições do espectro de Zellweger
PEX14	Condições do espectro de Zellweger
PEX19	Condições do espectro de Zellweger
PEX2	Condições do espectro de Zellweger
PEX26	Condições do espectro de Zellweger
PEX3	Condições do espectro de Zellweger
PEX5	Condições do espectro de Zellweger
PEX6	Condições do espectro de Zellweger
PEX7	Condições do espectro de Zellweger
PMM2	Defeito congênito da glicosilação associado ao PMM2
SLC35C1	Defeito congênito da glicosilação associado ao SLC35C1
SLC39A8	Defeito congênito da glicosilação associado ao SLC39A8
MPI	Defeito congênito de glicosilação tipo 1b
PGM1	Defeito congênito de glicosilação tipo II
ACOX2	Defeito congênito de síntese de ácidos biliares
AKR1D1	Defeito congênito de síntese de ácidos biliares
AMACR	Defeito congênito de síntese de ácidos biliares
HSD3B7	Defeito congênito de síntese de ácidos biliares
PIGO	Defeito de biossíntese de glicosilfosfatidilinositol
CYP7B1	Defeito de síntese de ácidos biliares
LMF1	Deficiência combinada de lipase
HMGCL	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase
HMGCS2	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintase-2
HADH	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase / Hipoglicemia hiperinsulinêmica
ACADM	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média
ACADVL	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa
ETFA	Deficiência de acil-CoA desidrogenase múltipla
ETFB	Deficiência de acil-CoA desidrogenase múltipla
ETFDH	Deficiência de acil-CoA desidrogenase múltipla
BDT	Deficiência de biotinidase
CPT1A	Deficiência de carnitina palmitoil-transferase 1
CPT2	Deficiência de carnitina palmitoil-transferase 2
SLC25A20	Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase
MOC51	Deficiência de cofator de molibdênio
MOC52	Deficiência de cofator de molibdênio
MOC53	Deficiência de cofator de molibdênio
DDC	Deficiência de decarboxilase dos L-aminoácidos aromáticos
BCKDK	Deficiência de desidrogenase-cinase de cetó-ácidos de cadeia ramificada
CBLIF	Deficiência de fator intrínseco
PHGDH	Deficiência de fosfoglicerato desidrogenase
PSPH	Deficiência de fosfoserina fosfatase
FBP1	Deficiência de frutose-1,6-bisfosfatase
GALK1	Deficiência de galactosidase
GALE	Deficiência de Galactose-epimerase
GSS	Deficiência de glutatona sintetase
HLCS	Deficiência de holocarboxilase sintetase
ACAD8	Deficiência de isobutilil-CoA desidrogenase
LIPA	Deficiência de lipase ácida lisossomal
GSTZ1	Deficiência de maleilacetacetato isomerase
MLYCD	Deficiência de malonil-CoA decarboxilase
MTHFD1	Deficiência de metileno-tetraidrofolato desidrogenase 1
MAT1A	Deficiência de metionina adenosiltransferase
MVK	Deficiência de mevalonato-cinase
NAGS	Deficiência de N-Acetilglutamato sintase
PNPO	Deficiência de piridoxamina 5-prime-fosfato oxidase
PC	Deficiência de piruvato carboxilase
HADHA	Deficiência de proteína mitocondrial trifuncional
HADHB	Deficiência de proteína mitocondrial trifuncional
PNP	Deficiência de purina nucleosídeo fosforilase
OXCT1	Deficiência de succinil-CoA:3-Oxoacido-CoA desidrogenase
TCN2	Deficiência de transcobalamina tipo II
PDHA1	Deficiência do complexo da piruvato desidrogenase
PDP1	Deficiência do complexo da piruvato desidrogenase
TTPA	Deficiência familiar isolada de vitamina E
COQ6	Deficiência primária de coenzima Q10
SLC22A5	Deficiência sistêmica primária de carnitina
SLC6A6	Degeneração retiniana hipotaurinêmica
SPR	Distonia DOPA-responsiva por deficiência de septapterina-reductase
GLA	Doença de Fabry
GBA	Doença de Gaucher
GALC	Doença de Krabbe
ATP7A	Doença de Menkes
NPC1	Doença de Niemann-Pick tipo C1
NPC2	Doença de Niemann-Pick tipo C2
SMPD1	Doença de Niemann-Pick tipos A e B
GAA	Doença de Pompe
ATP7B	Doença de Wilson
BCKDHA	Doença do xarope de bordo
BCKDHB	Doença do xarope de bordo

DBT	Doença do xarope de bordo
DLN	Doença do xarope de bordo
PPM1K	Doença do xarope de bordo
ETHE1	Encefalopatia etilmalônica
PAH	Fenilcetonúria
GALT	Galactosemia
GYS2	Glicogenose tipo 0, hepática
GYS1	Glicogenose tipo 0, muscular
G6PC1	Glicogenose tipo 1A
SLC37A4	Glicogenose tipo 1B
AGL	Glicogenose tipo III
GBE1	Glicogenose tipo IV
PHKA2	Glicogenose tipo IXA1
PHKB	Glicogenose tipo IXB
PHKG2	Glicogenose tipo IXC
PYGL	Glicogenose tipo VI
ALDOA	Glicogenose tipo XII
CP51	Hiperamonemia por deficiência de carbamoil fosfato sintetase 1
OTC	Hiperamonemia por deficiência de ornitina transcarbamilase
BAAT	Hipercolanemia
DNAJC12	Hiperfenilalaninemia
GCH1	Hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4
PCBD1	Hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4
PTS	Hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4
QDPR	Hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4
AMT	Hiperfinglicinemia não-cetótica
GLDC	Hiperfinglicinemia não-cetótica
ADK	Hipermetioninemia por deficiência de adenosina-cinase
MTRR	Homocistinúria e anemia megaloblástica tipo CblE
MTR	Homocistinúria e anemia megaloblástica tipo CblG
CBS	Homocistinúria por deficiência de cistationina beta-sintase
ALDOB	Intolerância à frutose hereditária
SLC7A7	Intolerância à proteína lisínica
SC5D	Latosterlose
ARSA	Leucodistrofia metacromática
TPP1	Lipofusciose ceróide neuronal tipo 2
SLC46A1	Malabsorção hereditária de folato
MCCC1	Metilcrotinilglicinúria
MCCC2	Metilcrotinilglicinúria
IDUA	Mucopolissacaridose I
IDS	Mucopolissacaridose II
GALNS	Mucopolissacaridose tipo IVA
GUSB	Mucopolissacaridose tipo VII
ARSB	Mucopolissacaridose VI
FOLR1	Neurodegeneração por deficiência do transportador cerebral de folato

URO	Porfíria congênita eritropoietica
TAZ	Síndrome de Barth
SLC52A2	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere
SLC52A3	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere
GAMT	Síndrome de deficiência de creatina cerebral
GATM	Síndrome de deficiência de creatina cerebral
SLC2A1	Síndrome de deficiência de GLUT1 tipo 2
SLC19A2	Síndrome de disfunção tiamina-responsiva
SLC19A3	Síndrome de disfunção tiamina-responsiva
SLC25A19	Síndrome de disfunção tiamina-responsiva
TPK1	Síndrome de disfunção tiamina-responsiva
GLUD1	Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamonemia
AMN	Síndrome de Imlerslund-Gräsbeck
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
SLC25A15	Síndrome hiperomitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria
ABCG5	Stosterolemia
FAH	Tirosinemia
HPD	Tirosinemia
TAT	Tirosinemia
PSAT1	Transtorno de biossíntese da serina
CYP27A1	Xantomatose cerebrotendínea

SURDEZ

GPSM2	Síndrome de Chudley-McCullough
LRP2	Síndrome de Donnai-Barrow
ADGRV1	Síndrome de Usher
MYO7A	Síndrome de Usher
USH1C	Síndrome de Usher
USH1G	Síndrome de Usher
USH2A	Síndrome de Usher
ACTG1	Surdez autossômica dominante
DIAPH1	Surdez autossômica dominante com trombocitopenia
GIPC3	Surdez autossômica recessiva
GJB2	Surdez autossômica recessiva
GJB6	Surdez autossômica recessiva
LOXHD1	Surdez autossômica recessiva
LRTOPT	Surdez autossômica recessiva
MARVELD2	Surdez autossômica recessiva
MSRB3	Surdez autossômica recessiva
OTOA	Surdez autossômica recessiva
OTOG	Surdez autossômica recessiva
OTOTL	Surdez autossômica recessiva
PJVK	Surdez autossômica recessiva
RDX	Surdez autossômica recessiva
CDH23	Surdez autossômica recessiva
CIB2	Surdez autossômica recessiva
CLDN14	Surdez autossômica recessiva
ESPN	Surdez autossômica recessiva
ESRRB	Surdez autossômica recessiva
GRXCR1	Surdez autossômica recessiva
HGF	Surdez autossômica recessiva
ILDR1	Surdez autossômica recessiva
MYO15A	Surdez autossômica recessiva
MYO6	Surdez autossômica recessiva
OTOF	Surdez autossômica recessiva
PTPRQ	Surdez autossômica recessiva
S1PR2	Surdez autossômica recessiva
TMIE	Surdez autossômica recessiva
TMPRSS3	Surdez autossômica recessiva
WHRN	Surdez autossômica recessiva
TECTA	Surdez autossômica recessiva e autossômica dominante
TMC1	Surdez autossômica recessiva e autossômica dominante
FGF3	Surdez congênita com agenesia de orelha interna
SLITRK6	Surdez e miopia
POU3F4	Surdez ligada ao X
SMPX	Surdez ligada ao X

*Este exame avalia variantes do tipo SNV, indel e CNV.