

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
MTTP	Abetalipoproteinemia
GCDH	Acidemia glutárica tipo 1
ETFA	Acidemia glutárica tipo 2A
ETFB	Acidemia glutárica tipo 2B
ETFDH	Acidemia glutárica tipo 2C
IVD	Acidemia isovalérica
MUT	Acidemia metilmalónica
MMACHC	Acidemia metilmalónica com homocistinúria tipo cblC
MMADHC	Acidemia metilmalónica com homocistinúria tipo cblD
MCEE	Acidemia metilmalónica por Deficiência de metilmalonil-CoA epimerasa
MMAA	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensível tipo cbl A
MMAB	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensível tipo cbl B
PCCA	Acidemia propiônica tipo 1
PCCB	Acidemia propiônica tipo 2
SUCLG1	Acidosis láctica infantil fatal com acidemia metilmalónica
HMGCL	Acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica
AUH	Acidúria 3-metilglutacónica tipo 1
OPA3	Acidúria 3-metilglutacónica tipo 3
ASL	Acidúria argininosuccínica
D2HGDH	Acidúria D-2-hidroxi-glutárica
FH	Acidúria fumárica
MVK	Acidúria mevalónica
SLC26A2	Acondrogénese tipo 1B
CNGB3	Acromatopsia tipo 3
FGB	Afibrinogenemia familiar
BTK	Agammaglobulinemia ligada ao X
SLC12A6	Agenesia do corpo caloso associada com neuropatia
PDX1	Agenesia pancreática
ATIC	AICA ribosidúria
GPR143	Albinismo ocular ligado ao X
TYR	Albinismo oculocutâneo tipo 1
OCA2	Albinismo oculocutâneo tipo 2
TYRP1	Albinismo oculocutâneo tipo 3
SLC45A2	Albinismo oculocutâneo tipo 4
HGD	Alcaptonúria
HBA	Alfa talassemia
MAN2B1	Alfa-manosidose
GUCY2D	Amaurose congênita de Leber tipo 1
CEP290	Amaurose congênita de Leber tipo 10
RDH12	Amaurose congênita de Leber tipo 13
TULP1	Amaurose congênita de Leber tipo 15
KCNJ13	Amaurose congênita de Leber tipo 16
RPE65	Amaurose congênita de Leber tipo 2
AIPL1	Amaurose congênita de Leber tipo 4
CRX	Amaurose congênita de Leber tipo 7
CRB1	Amaurose congênita de Leber tipo 8

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
NMNAT1	Amaurose congênita de Leber tipo 9
LRAT	Amaurose congênita de Leber type 14
FANCA	Anemia de Fanconi grupo de complementação A
FANCC	Anemia de Fanconi grupo de complementação C
BRCA2	Anemia de Fanconi grupo de complementação D1
FANCD2	Anemia de Fanconi grupo de complementação D2
FANCE	Anemia de Fanconi grupo de complementação E
FANCI	Anemia de Fanconi grupo de complementação I
BRIP1	Anemia de Fanconi grupo de complementação J
FANCL	Anemia de Fanconi grupo de complementação L
FANCM	Anemia de Fanconi grupo de complementação M
PALB2	Anemia de Fanconi grupo de complementação N
RAD51C	Anemia de Fanconi grupo de complementação O
SLX4	Anemia de Fanconi grupo de complementação P
FANCG	Anemia de Fanconi, grupo de complementação G
HBB	Anemia falciforme
PKLR	Anemia hemolítica por Deficiência de piruvato quinase dos glóbulos vermelhos
ALAS2	Anemia sideroblástica ligada ao X
ABCB7	Anemia sideroblástica ligada ao X com ataxia
PAX6	Aniridia
SIX6	Anoftalmia o microftalmia aislada
WNT7A	Aplasia/hipoplasia de extremidades e pelvis
ARG1	Argininemia
VPS33B	Artrogripose - disfunção renal - colestase tipo 1
GLE1	Artrogripose letal com alteração celular das astas medulares anteriores
AGA	Aspartilglucosaminuria
APTX	Ataxia com apraxia oculomotora tipo 1
TTPA	Ataxia com Deficiência de vitamina E
FXN	Ataxia de Friedreich
SACS	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay
SETX	Ataxia espinocerebelosa com neuropatia axonal tipo 2
C10orf2	Ataxia espinocerebelosa infantil
SLC26A2	Atelosteogenesis tipo 2
CRB1	Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada
OAT	Atrofia girada de coróide e retina
SMN1	Atrofia muscular espinhal
IGHMBP2	Atrofia muscular espinhal distal tipo 1 autossômica recessiva
ATP7A	Atrofia muscular espinhal distal ligada ao X
UBA1	Atrofia muscular espinhal tipo 2 ligada ao X
BEST1	Bestrofinopatia
HBB	Beta-talassemia
ENPP1	Calcificação arterial generalizada da infância
ENPP1	Calcificação arterial generalizada da infância e pseudoxantoma elástico
DSP	Cardiomiopatia arritmogênica
DSP	Cardiomiopatia dilatada com cabelo lanoso e queratodermia
LMNA	Cardiomiopatia dilatada tipo 1A

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
TCAP	Cardiomiopatia, hipertrófica, tipo 25
TTN	Cardiopatía dilatada/Distrofia muscular tibial
NYX	Cegueira noturna estacionaria congênita tipo 1A ligada ao X
GRM6	Cegueira noturna estacionaria congênita tipo 1B
SLC24A1	Cegueira noturna estacionaria congênita tipo 1D
GPR179	Cegueira noturna estacionaria congênita tipo 1E
ACAT1	Cetoacidose por Deficiência de beta-cetotilase
CTNS	Cistinose nefropática
CTNS	Cistinose ocular no nefropática
ASS1	Citrulinemia tipo 1
SLC25A13	Citrulinemia tipo 2
PEX7	Condrodisplasia punctata rizomérica tipo 1
AGPS	Condrodisplasia punctata rizomérica tipo 3
ARSE	Condrodisplasia punctata tipo 1 ligada ao X
VPS13A	Coreocantocitose
CYP7B1	Defeito congênito na síntesis de ácidos biliares tipo 3
ALDH5A1	Deficiência de succínico semialdeído desidrogenase
MLYCD	Deficiência de malonil-CoA-descarboxilase
BCS1L	Deficiência do complexo mitocondrial III nuclear, tipo 1
COQ2	Deficiência primária de coenzima Q10 tipo 1
PDSS1	Deficiência primária de coenzima Q10 tipo 2
PDSS2	Deficiência primária de coenzima Q10 tipo 3
ADCK3	Deficiência primária de coenzima Q10 tipo 4
TSHB	Deficiência isolada do hormônio estimulante da tireoide
HESX1	Deficiência combinada de hormônios hipofisários de causa genética
GFM1	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa tipo 1
MRPS16	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa tipo 2
TSMF	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa tipo 3
MRPS22	Deficiência combinada da fosforilação oxidativa tipo 5
POU1F1	Deficiência combinados de hormônios hipofisários tipo 1
PROP1	Deficiência combinados de hormônios hipofisários tipo 2
LHX3	Deficiência combinados de hormônios hipofisários tipo 3
FGA	Deficiência congênita de fibrinogênio (gen FGA)
ACADSB	Deficiência de 2-metilbutiril-CoA desidrogenase
HIBCH	Deficiência de 3-hidroxisobutil-CoA-hidrolase
MCCC1	Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase tipo 1
MCCC2	Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase tipo 2
ACOX1	Deficiência de acil CoA oxidase peroxisomal
ACADS	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia curta
ACADM	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média
ACADVL	Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito larga
ACAD9	Deficiência de acil-CoA desidrogenase tipo 9
ADA	Deficiência de adenosina desaminase
SERPINA1	Deficiência de alfa-1 antitripsina
AMACR	Deficiência de Alfa-metilacil-CoA racemase
BTD	Deficiência de biotinidase

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
C3	Deficiência de C3
CPS1	Deficiência de carbamil-fosfato sintetasa tipo 1
CPT1A	Deficiência de carnitina palmitoiltransferasa tipo 1A
CPT2	Deficiência de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2
DLD	Deficiência de dihidrolipoamida desidrogenase E3
DPYD	Deficiência de dihidropirimidina desidrogenase
PSAT1	Deficiência de fosfoserina aminotransferase
GSS	Deficiência de glutationa sintetase
GAMT	Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase
DDC	Deficiência de L-aminoácido aromático decarboxilasa
MAT1A	Deficiência de metionina adenosiltransferase
OTC	Deficiência de ornitina transcarbamilase
PC	Deficiência de piruvato carboxilase
PDP1	Deficiência de piruvato desidrogenase fosfatase
PLG	Deficiência de plasminogênio tipo 1
PNPO	Deficiência de PNPO
HSD17B4	Deficiência de proteína D bifuncional
HADHA	Deficiência de proteína trifuncional mitocondrial
HADHB	Deficiência de proteína trifuncional mitocondrial
MOCS1	Deficiência do cofator molibdênio tipo A
MOCS2	Deficiência do cofator molibdênio tipo B
UQCRB	Deficiência do complexo III mitocondrial, nuclear tipo 3
UQCRQ	Deficiência do complexo III mitocondrial, nuclear tipo 4
F11	Deficiência do fator 11
F5	Deficiência do fator 5
PDHA1	Deficiência em piruvato desidrogenase E1-alfa
NUP62	Degeneração estriatal infantil
CNGB3	Degeneração macular juvenil
ZMPSTE24	Dermopatia restritiva letal
INSR	Diabetes mellitus, resistência a insulina
NEUROG3	Diarreia congênita com má absorção tipo 4
IKBKAP	Disautonomia familiar
DYSF	Disferlinopatia
ACE	Disgenesia tubular renal
AGT	Disgenesia tubular renal
AGTR1	Disgenesia tubular renal
REN	Disgenesia tubular renal
DLL3	Disostosis espondilocostal tipo 1
SLC35D1	Displasia de Schneckbecken
SLC26A2	Displasia diastrófica
CDH3	Displasia ectodérmica - ectrodactilia - distrofia macular
WNT10A	Displasia ectodérmica hipodérmica autossômica recessiva
EDA	Displasia ectodérmica hipodérmica ligada ao X
MATN3	Displasia epifisária múltipla tipo 5
LBR	Displasia esquelética de Greenberg
FLNA	Displasia frontometafisária

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
ADAMTSL2	Displasia geleofísica tipo 1
LMNA	Displasia mandibuloacral
ZMPSTE24	Displasia mandibuloacral com lipodistrofia tipo B
GJA1	Displasia oculodentodigital
WNT10A	Displasia odonto-onico-dermal
FAM20C	Displasia osteosclerótica de osso
COL2A1	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
IFT80	Displasia torácica com costelas curtas tipo 2 com ou sem polidactilia
TERT	Disqueratose congênita autossômica recessiva
DKC1	Disqueratose congênita ligada ao X
NOP10	Disqueratose congênita tipo 1 autossômica recessiva
NHP2	Disqueratose congênita tipo 2 autossômica recessiva
PRKRA	Distonia tipo 16
TAF1	Distonia-parkinsonismo ligado ao X
CHST6	Distrofia corneana macular
CYP4V2	Distrofia cristalina córneo retinal de Bietti
KCNV2	Distrofia de conos de retina tipo 3B
PDE6C	Distrofia de conos progressiva tipo 4
AIP1	Distrofia de cones e bastonetes
ABCA4	Distrofia de cones e bastonetes tipo 3
SLC4A11	Distrofia de córnea - surdez de percepção
SLC4A11	Distrofia endotelial hereditária congênita tipo 2
BEST1	Distrofia macular viteliforme tipo 2
POMGNT1	Distrofia muscular (congênita associada a anomalias cerebrais e oculares) tipo A3
POMT2	Distrofia muscular congênita com deficiência intelectual tipo A2
POMT1	Distrofia muscular congênita com deficiência intelectual tipo B1
LAMA2	Distrofia muscular congênita tipo 1A
FKRP	Distrofia muscular congênita tipo 5B
FKTN	Distrofia muscular congênita tipo Fukuyama
SEPN1	Distrofia muscular congênita, espinha rígida tipo 1
DMD	Distrofia muscular de Becker
DMD	Distrofia muscular de Becker
SGCG	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2C
SGCA	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2D
SGCB	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2E
TCAP	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2G
TRIM32	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2H
FKRP	Distrofia muscular de cinturas autossômica recessiva tipo 2I
CAPN3	Distrofia muscular de cinturas tipo 2A
ANO5	Distrofia muscular de cinturas tipo 2L autossômica recessiva
FKTN	Distrofia muscular de cinturas tipo 2M
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1, ligada ao X
LMNA	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 3
FHL1	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 6

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
DYSF	Distrofia Muscular das Cinturas de tipo 2B
PLA2G6	Distrofia neuroaxonal infantil
LRAT	Distrofia retiniana grave de aparição precoce
LARGE	Distrofia-distroglicanopatia muscular tipo 6
TRIM37	Enanismo Mulibrey
ARX	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 1
SLC25A22	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 3
ETHE1	Encefalopatia etilmalónica
AMT	Encefalopatia por glicina
GLDC	Encefalopatia por glicina
GCSH	Encefalopatia por glicina (GCSH)
GBE1	Enfermidade com corpos de poliglucosano, adulto
PGM1	Enfermidade congênita de glucosilação, tipo 1T
SLC17A5	Doença de armazenamento de ácido siálico livre
LDHA	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 11
ALDOA	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 12
ENO3	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 13
G6PC	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1a
GAA	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 2
AGL	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 3
GBE1	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 4
PHKG2	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9C
SLC37A4	Doença de armazenamento de glicogênio tipos 1b, 1c e 1d
FLVCR1	Doença de astas posteriores, ataxia - Retinose pigmentar
ASPA	Doença de Canavan
PRPS1	Doença de Charcot Marie Tooth tipo 5 recessiva ligada ao X
PLEKHG5	Doença de Charcot-Marie-Tooth intermedia tipo C
NEFL	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1F
MED25	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2
GDAP1	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A
MTMR2	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1
SBF2	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2
SH3TC2	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C
NDRG1	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D
EGR2	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4E
PRX	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F
FGD4	Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H
FIG4	Enfermidade de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J
GBA	Doença de Gaucher
PSAP	Doença de Gaucher atípica por Deficiência de saposina C
MYO5A	Síndrome de Griscelli tipo 1
RAB27A	Síndrome de Griscelli tipo 2
GALC	Doença de Krabbe
PEX2	Doença da biogênese de peroxissoma grupo de complementação 5
PEX1	Doença da biogênese de peroxissoma tipo 1A
PEX1	Doença da biogênese de peroxissoma tipo 1B

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
PEX5	Doença da biogênese de peroxissoma tipo 2
PEX26	Doença da biogênese de peroxissoma tipo 7
PEX12	Doença da biogênese de peroxissoma grupo de complementação 6
BCKDHA	Doença da urina em xarope de bordo tipo 1A
BCKDHB	Doença da urina em xarope de bordo tipo 1B
DBT	Doença da urina em xarope de bordo tipo 2
PYGM	Doença de McArdle
ATP7A	Doença de Menkes
SMPD1	Doença de Niemann-Pick
NPC1	Doença de Niemann-Pick tipo C1
NPC2	Doença de Niemann-Pick tipo C2
SAG	Doença de Oguchi
PHYH	Doença de Refsum
HEXB	Doença de Sandhoff
NAGA	Doença de Schindler
ABCA4	Doença de Stargardt tipo 1
HEXA	Doença de Tay-Sachs
ATP7B	Doença de Wilson
SH2D1A	Doença linfoproliferativa tipo 1 ligada ao X
LRP5	Doença policística hepática isolada
GJC2	Doença tipo Pelizaeus-Merzbacher tipo 1
PLP1	Doença de Pelizaeus-Merzbacher
COL17A1	Epidermólise bolhosa funcional tipo no Herlitz
DSP	Epidermólise bolhosa acantolítica letal
COL7A1	Epidermólise bolhosa distrófica tipo Hallopeu-Siemens
LAMA3	Epidermólise bolhosa juncional
LAMB3	Epidermólise bolhosa juncional
LAMC2	Epidermólise bolhosa juncional
ITGA6	Epidermólise bolhosa juncional com atresia pilórica
ITGB4	Epidermólise bolhosa juncional com atresia pilórica
ITGB4	Epidermólise bolhosa juncional sem atresia pilórica
PLEC	Epidermólise bolhosa simples com atresia pilórica
PLEC	Epidermólise bolhosa simples com distrofia muscular
CSTB	Epilepsia mioclónica progressiva tipo 1A
PAH	Fenilcetonúria
CFTR	Fibrose cística
MEFV	Febre mediterrânea familiar
FUCA1	Fucosidose
GALT	Galactosemia
GLB1	Gangliosidose GM1
GM2A	Gangliosidose GM2
UGT1A1	Síndrome de Gilbert
ACTN4	Glomeruloesclerose focal segmentar tipo 1
CD2AP	Glomerulosis focal segmentar tipo 3
HFE	Hemocromatose
TFR2	Hemocromatosis tipo 3

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B
FLNA	Heterotopia periventricular
NAGS	Hiperamoniaquemia por Deficiência de N-Acetilglutamato sintase
AGXT	Hiperoxalúria primária tipo 1
GRHPR	Hiperoxalúria primária tipo 2
CYP21A2	Hiperplasia suprarrenal congênita clássica por Deficiência de 21-hidroxilase
CYP21A2	Hiperplasia suprarrenal congênita clássica por Deficiência de 21-hidroxilase
STAR	Hiperplasia suprarrenal congênita lipóide
CYP21A2	Hiperplasia suprarrenal congênita não clássica por Deficiência de 21-hidroxilase
PRODH	Hiperprolinemia tipo 1
ALDH4A1	Hiperprolinemia tipo 2
ALPL	Hipofosfatase
CLDN19	Hipomagnesemia tipo 5, renal com impacto ocular grave
FAM126A	Hipomielinização - catarata congênita
NR0B1	Hipoplasia adrenal congênita citomegálica
TSEN54	Hipoplasia pontocerebelosa
TSHR	Hipotireoidismo
HAL	Histidinemia
CBS	Homocistinúria
MTHFR	Homocistinúria por Deficiência de metilenotetrahidrofolato reductase
MBTPS2	Ictiose folicular - alopecia - fotofobia
RAG1	Imunodeficiência combinada grave célula B negativa
RAG2	Imunodeficiência combinada grave com granuloma na pele
DCLRE1C	Imunodeficiência combinada grave por Deficiência de DCLRE1C
IL2RG	Imunodeficiência combinada grave T-B+ ligada ao X
JAK3	Imunodeficiência combinada grave T-B+NK-
CFH	Imunodeficiência com anomalia de fator H
FOXN1	Imunodeficiência severa de linfócitos T - alopecia congênita - distrofia ungueal
ALDOB	Intolerância hereditária à frutose
SC5D	Latosterolose
INSR	Leprechaunismo
HSPD1	Leucodistrofia hipomielinizante tipo 4
ARSA	Leucodistrofia metacromática
MLC1	Leucoencefalopatia megalencefálica com cistos subcorticais
BSCCL2	Lipodistrofia congênita de Berardinelli-Seip
LMNA	Lipodistrofia familiar parcial tipo 2
PPT1	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 1
CTSD	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 10
TPP1	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 2
CLN3	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 3
CLN5	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 5
CLN6	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 6
MFSD8	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 7
CLN8	Lipofuscinose neuronal ceróide tipo 8
ARX	Lisencefalia ligada ao X com anomalias genitais



## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
WDR62	Microcefalia primaria tipo 2 autossômica recessiva
MCPH1	Microcefalia primaria tipo 1 autossômica recessiva
CDK5RAP2	Microcefalia primaria tipo 3 autossômica recessiva
ASPM	Microcefalia primaria tipo 5 autossômica recessiva
CENPJ	Microcefalia primaria tipo 6 autossômica recessiva
STIL	Microcefalia primaria tipo 7 autossômica recessiva
CEP152	Microcefalia primaria tipo 9 autossômica recessiva
MFRP	Microftalmia - Retinose pigmentar - foveosquisis - drusas de disco óptico
RAX	Microftalmia isolada tipo 3
STRA6	Microftalmia sindrômica tipo 9
DNAJC19	Miocardopatia dilatada com ataxia
DMD	Miocardopatia dilatada familiar tipo 3B
MTM1	Miopia centronuclear ligada ao X
FHL1	Miopia com corpos redutores
RYR1	Miopia congênita central core
DYSF	Miopia de Miyoshi
GNE	Miopia distal tipo Nonaka
NEB	Miopia nemalínica tipo 2
TNNT1	Miopia nemalínica tipo 5
ISCU	Miopia por Deficiência de ISCU
CLCN1	Miotonia congênita, autossômica recessiva
GNPTAB	Mucopolidose tipo 2/tipo3
MCOLN1	Mucopolidose tipo 4
IDS	Mucopolissacaridose tipo 2
SGSH	Mucopolissacaridose tipo 3A (Síndrome Sanfilippo tipo A)
HGSNAT	Mucopolissacaridose tipo 3C
GNS	Mucopolissacaridose tipo 3D
GLB1	Mucopolissacaridose tipo 4B
ARSB	Mucopolissacaridose tipo 6
GUSB	Mucopolissacaridose tipo 7
NPHP1	Nefronoptise tipo 1
NPHP3	Nefronoptise tipo 3
NPHP4	Nefronoptise type 4
PANK2	Neurodegeneração associada à pantotenato quinase
C10orf2	Neuropatia ataxica sensitiva - disartria - oftalmoplegia
GAN	Neuropatia axonal gigante
MPZ	Neuropatia congênita hipo ou demienilizante
NTRK1	Neuropatia sensitiva y autonómica tipo 4
WAS	Neutropenia congênita grave ligada ao X
G6PC3	Neutropenia congênita grave tipo 4
POLG	Oftalmoplegia externa progressiva
CRTAP	Osteogênese imperfeita tipo 7
LEPRE1	Osteogênese imperfeita tipo 8
CA2	Osteopetrose autossômica recessiva tipo 3
CLCN7	Osteopetrose autossômica recessiva tipo 4
TCIRG1	Osteopetrose tipo 1 autossômica recessiva

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
OSTM1	Osteopetrose tipo 5 autossômica recessiva
SPG11	Paraplegia espástica tipo 11
SPG7	Paraplegia espástica tipo 7
SPG20	Paraplegia espástica autossômica recessiva tipo 20
PLP1	Paraplegia espástica ligada ao X tipo 2
ZFYVE26	Paraplegia espástica tipo 15 autossômica recessiva
CYP7B1	Paraplegia espástica tipo 5A autossômica recessiva
CTSK	Picnodisostose
PKHD1	Poliquistose renal autossômica recessiva
ALAS2	Protoporfiria eritropoyética
SCNN1A	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
SCNN1B	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
SCNN1G	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
VDR	Raquitismo dependente de vitamina D tipo 2A
DMP1	Raquitismo hipofosfatémico autossômico recessivo tipo 1
ENPP1	Raquitismo hipofosfatémico autossômico recessivo tipo 2
RLBP1	Retinite punctata albescens
PRCD	Retinose pigmentar 36
IMPDH1	Retinose pigmentar tipo 10
CRB1	Retinose pigmentar tipo 12
TULP1	Retinose pigmentar tipo 14
ABCA4	Retinose pigmentar tipo 19
RP2	Retinose pigmentar tipo 2
RPE65	Retinose pigmentar tipo 20
EYS	Retinose pigmentar tipo 25
CERKL	Retinose pigmentar tipo 26
RPGR	Retinose pigmentar tipo 3
SEMA4A	Retinose pigmentar tipo 35
MERTK	Retinose pigmentar tipo 38
USH2A	Retinose pigmentar tipo 39
RHO	Retinose pigmentar tipo 4
PROM1	Retinose pigmentar tipo 41
PDE6A	Retinose pigmentar tipo 43
PDE6B	Retinose pigmentar tipo 43
RGR	Retinose pigmentar tipo 44
CNGB1	Retinose pigmentar tipo 45
IDH3B	Retinose pigmentar tipo 46
CNGA1	Retinose pigmentar tipo 49
BEST1	Retinose pigmentar tipo 50
ARL6	Retinose pigmentar tipo 55
IMPG2	Retinose pigmentar tipo 56
PDE6G	Retinose pigmentar tipo 57
DHDDS	Retinose pigmentar tipo 59
CLRN1	Retinose pigmentar tipo 61
MAK	Retinose pigmentar tipo 62
CDHR1	Retinose pigmentar tipo 65

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
IGF1	Atraso no crescimento por Deficiência no fator de crescimento insulínico tipo 1
RAPSN	Sequencia deformante de acinesia fetal
KIF7	Síndrome acrocalloso
ARL6	Síndrome Bardet-Biedl tipo 3
HTRA1	Síndrome CARASIL
ERCC6	Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético tipo1
TREX1	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 1
COL4A3	Síndrome de Alport autossômica recessiva
COL4A4	Síndrome de Alport autossômica recessiva
ALMS1	Síndrome de Alström
VLDLR	Síndrome de ataxia cerebelosa - Deficiência intelectual - desequilíbrio tipo 1
MKS1	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 13
MKKS	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 6
MKKS	Síndrome de Bardet-Biedl/McKusick-Kaufman
SLC12A1	Síndrome de Bartter tipo 1
KCNJ1	Síndrome de Bartter tipo 2
BSND	Síndrome de Bartter tipo 4A
BCS1L	Síndrome de Björnstadt
RAB23	Síndrome de Carpenter
TMEM67	Síndrome de COACH
ERCC8	Síndrome de Cockayne tipo A
ERCC6	Síndrome de Cockayne tipo B
ZNF469	Síndrome de córnea frágil
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2
SLC6A8	Síndrome de Deficiência de transportador de creatina tipo 1
MPZ	Síndrome de Dejerine-Sottas (MPZ)
PRX	Síndrome de Dejerine-Sottas (PRX)
POLG	Síndrome depleção do DNA mitocondrial tipo Alpers
TK2	Síndrome depleção do DNA mitocondrial tipo 2
DGUOK	Síndrome depleção do DNA mitocondrial tipo 3
MPV17	Síndrome depleção do DNA mitocondrial tipo 6
C10orf2	Síndrome depleção do DNA mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal
SNAP29	Síndrome de disgenesia cerebral - neuropatia - ictiose - queratodermia palmoplantar
LRP2	Síndrome de Donnai-Barrow
PLOD1	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 6
ADAMTS2	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7C
COL1A2	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cardiaco valvular
FRAS1	Síndrome de Fraser
FREM2	Síndrome de Fraser
WNT7A	Síndrome de Furhmann
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1
CD40LG	Síndrome de hiper-IgM ligado ao X
SLC25A15	Síndrome de Hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria
TBCE	Síndrome de hipoparatiroidismo - Deficiência intelectual – dismorfismo
DKC1	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
NR2E3	Síndrome de incrementos de conos S
AR	Síndrome de insensibilidade aos andrógenos
UBR1	Síndrome de Johanson-Blizzard
INPP5E	Síndrome de Joubert tipo 1
OFD1	Síndrome de Joubert tipo 10
TMEM216	Síndrome de Joubert tipo 2
AHI1	Síndrome de Joubert tipo 3
CEP290	Síndrome de Joubert tipo 5
TMEM67	Síndrome de Joubert tipo 6
RPGRIP1L	Síndrome de Joubert tipo 7
ARL13B	Síndrome de Joubert tipo 8
CC2D2A	Síndrome de Joubert tipo 9
CEP290	Síndrome de Joubert tipo Senior-Loken
COL18A1	Síndrome de Knobloch tipo 1
LRP5	Síndrome da osteoporose - pseudoglioma
LRPPRC	Síndrome de Leigh tipo franco-canadense
HPRT1	Síndrome de Lesch-Nyhan
LIG4	Síndrome de LIG4
RELN	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts
SIL1	Síndrome de Marinesco-Sjogren
L1CAM	Síndrome de MASA/hidrocefalia
MKKS	Síndrome de McKusick Kaufman
TMEM216	Síndrome de Meckel tipo 2
MKS1	Síndrome de Meckel tipo 1/Bardet-Biedl
B9D2	Síndrome de Meckel tipo 10
TMEM67	Síndrome de Meckel tipo 3
CEP290	Síndrome de Meckel tipo 4
RPGRIP1L	Síndrome de Meckel tipo 5
CC2D2A	Síndrome de Meckel tipo 6
RAB3GAP1	Síndrome de micro Warburg tipo 1
RAB3GAP2	Síndrome de micro Warburg tipo 2
TIMM8A	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
MED12	Síndrome de Ohdo
DCLRE1C	Síndrome de Omenn
RAG1	Síndrome de Omenn
RAG2	Síndrome de Omenn
SLC26A4	Síndrome de Pendred
MECP2	Síndrome de Rett
ESCO2	Síndrome de Roberts
ESCO2	Síndrome de SC focomelia
HSPG2	Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 1
ATR	Síndrome de Seckel tipo 1
CEP152	Síndrome de Seckel tipo 5
TH	Síndrome de Segawa autossômico recessivo
IQCB1	Síndrome de Senior-Loken tipo 5
EDNRB	Síndrome de Shah-Waardenburg tipo 4 <sup>a</sup>

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
EDN3	Síndrome de Shah-Waardenburg tipo 4B
SBDS	Síndrome de Shwachman-Diamond
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
COL11A1	Síndrome de Stickler tipo 2
COL9A1	Síndrome de Stickler tipo 4
COL9A2	Síndrome de Stickler tipo 5
LIFR	Síndrome de Stuve-Wiedemann
CRLF1	Síndrome de sudação induzida por frio
MYO7A	Síndrome de Usher tipo 1B
USH1C	Síndrome de Usher tipo 1C
CDH23	Síndrome de Usher tipo 1D
PCDH15	Síndrome de Usher tipo 1F
USH1G	Síndrome de Usher tipo 1G
USH2A	Síndrome de Usher tipo 2A
GPR98	Síndrome de Usher tipo 2C
PDZD7	Síndrome de Usher tipo 2C
CLRN1	Síndrome de Usher tipo 3A
SNAI2	Síndrome de Waardenburg tipo 2D
PAX3	Síndrome de Waardenburg tipo 3
POMT1	Síndrome de Walker-Warburg
POMT2	Síndrome de Walker-Warburg
WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich
EIF2AK3	Síndrome de Wolcott-Rallison
WFS1	Síndrome de Wolfram
FMR1	Síndrome de X-frágil
FIG4	Síndrome de Yunis-Varon
ATP7A	Síndrome do corno occipital
BCS1L	Síndrome GRACILE
C3	Síndrome hemolítico urémico atípico com anomalia C3
HYLS1	Síndrome hidroletalus tipo 1
MVK	Síndrome Hiper-IgD
LMNA	Síndrome Hutchinson-Gilford progeria
OCRL	Síndrome Lowe
INPP5E	Síndrome MORM
NPHS1	Síndrome nefrótico tipo 1
PLCE1	Síndrome nefrótico tipo 3
BSCL2	Síndrome neurodegenerativo grave com lipodistrofia
OFD1	Síndrome orofaciodigital tipo 1
HSD17B4	Síndrome Perrault
RAPSN	Síndrome miastênica congênita
CLDN14	Surdez autossômica recessiva tipo 29
PRPS1	Surdez ligada ao X
POU3F4	Surdez ligada ao X tipo 2
TECTA	Surdez neurossensorial autossômica recessiva tipo 21
TMIE	Surdez neurossensorial autossômica recessiva tipo 6
TPRN	Surdez neurossensorial autossômica recessiva tipo 79

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
PRPS1	Surdez neurossensorial síndromica ligada ao X
CDH23	Surdez tipo 12 autossômica recessiva
STRC	Surdez tipo 16 autossômica recessiva
GJB2	Surdez tipo 1A autossômica recessiva
GJB3	Surdez tipo 1A autossômica recessiva
GJB6	Surdez tipo 1B autossômica recessiva
MYO7A	Surdez tipo 2 autossômica recessiva
OTOA	Surdez tipo 22 autossômica recessiva
RDX	Surdez tipo 24, autossômica recessiva
GRXCR1	Surdez tipo 25 autossômica recessiva
TRIOBP	Surdez tipo 28 autossômica recessiva
MYO15A	Surdez tipo 3 autossômica recessiva
MYO3A	Surdez tipo 30 autossômica recessiva
DFNB31	Surdez tipo 31 autossômica recessiva
ESRRB	Surdez tipo 35 autossômica recessiva
ESPN	Surdez tipo 36 autossômica recessiva
MYO6	Surdez tipo 37 autossômica recessiva
HGF	Surdez tipo 39 autossômica recessiva
SLC26A4	Surdez tipo 4 autossômica recessiva
MARVELD2	Surdez tipo 49 autossômica recessiva
DFNB59	Surdez tipo 59 autossômica recessiva
SLC26A5	Surdez tipo 61 autossômica recessiva
LRTOMT	Surdez tipo 63 autossômica recessiva
LHFPL5	Surdez tipo 67 autossômica recessiva
TMC1	Surdez tipo 7 autossômica recessiva
LOXHD1	Surdez tipo 77 autossômica recessiva
OTOF	Surdez tipo 9 autossômica recessiva
TMPRSS3	Surdez tipos 8/10 autossômica recessiva
SUOX	Sulfocisteinúria
PRPS1	Superatividade de fosforibosilfosfato sintase
FAH	Tirosinemia tipo 1
TAT	Tirosinemia tipo 2
HPD	Tirosinemia tipo 3
PMM2	Transtorno congênito da glicosilação tipo 1a
MPI	Transtorno congênito da glicosilação tipo 1b
ALG6	Transtorno congênito da glicosilação tipo 1c
DPM1	Transtorno congênito da glicosilação tipo 1e
ALG1	Transtorno congênito da glicosilação tipo 1k
MGAT2	Transtorno congênito da glicosilação tipo 2a
SLC35C1	Transtorno congênito da glicosilação tipo 2c
B4GALT1	Transtorno congênito da glicosilação tipo 2d
SLC35A1	Transtorno congênito da glicosilação tipo 2F
DPAGT1	Transtorno congênito da glicosilação tipo Ij
ERCC2	Tricotiodistrofia
WAS	Trombocitopenia tipo 1
F5	Trombose

## Lista de doenças genéticas detectadas no painel de portadores CGT

Gene	Doença
LRP5	Vitreorretinopatia exudativa tipo 4
XPA	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação A
ERCC3	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação B
ERCC2	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação D
DDB2	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação E
ERCC4	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação F
ERCC5	Xeroderma pigmentoso grupo de complementação G