

# teste da **BOCHECHINHA**



Saiba quais doenças são detectadas  
no exame!

## • **DEFICIÊNCIAS DO METABOLISMO DE VITAMINAS E MINERAIS**

- Abetalipoproteinemia – MTTP
- Acrodermatite Enteropática (Deficiência de Zinco) – SLC39A4
- Deficiência de Cofator de Molibdênio – MOCS1
- Deficiência de Transcobalamina II – TCN2
- Deficiência de Transporte Cerebral de Folato – FOLR1
- Deficiência de Vitamina E – TTPA
- Doença de Menkes – ATP7A
- Doença de Wilson – ATP7B
- Epilepsia Responsiva a Piridoxina – PLPBP
- Epilepsia Responsiva à Piridoxina – ALDH7A1
- Hipomagnesemia Intestinal – TRPM6
- Hipomagnesemia Renal – CLDN16
- Hipomagnesemia Renal – CLDN19
- Hipomagnesemia Renal – CNNM2
- Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere – SLC52A2
- Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere – SLC52A3
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – SLC25A19
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – SLC19A3
- Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina – TPK1

## • DOENÇAS ENDÓCRINAS

- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – LHX3
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – LHX4
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – OTX2
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – POU1F1
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – PROP1
- Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários – SOX3
- Deficiência de Corticosterona Metiloxidase – CYP11B2
- Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase – DLD
- Deficiência de Glicocorticóide – MC2R
- Deficiência de Glicocorticóide – MRAP
- Deficiência de Glicocorticóide – NNT
- Deficiência de Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – SLC16A1
- Deficiência de TRH – TRH Diabetes Neonatal – INS
- Diabetes Neonatal e Hipotireoidismo Congênito – GLIS3
- Displasia Septo-óptica – HESX1
- Hiperinsulinismo, Hipopituitarismo e Anomalias Endodermis e Craniofaciais – FOXA2
- Hiperparatireoidismo Neonatal Grave – CASR
- Hiperplasia Adrenal Congênita – CYP11B1 Hiperplasia Adrenal Congênita – CYP17A1
- Hiperplasia Adrenal Congênita – HSD3B2
- Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide – STAR
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – GLUD1
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica – INSR
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – ABCC8
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – GCK
- Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal – KCNJ11
- Hipoplasia Adrenal Congênita – NROB1

- Hipotireoidismo Central Congênito – IRS4
- Hipotireoidismo Central e Surdez – TBL1X
- Hipotireoidismo Congênito – IGSF1
- Hipotireoidismo Congênito – NKX2-5
- Hipotireoidismo Congênito – PAX8
- Hipotireoidismo Congênito – THRA
- Hipotireoidismo Congênito – TRHR
- Hipotireoidismo Congênito – TSHB
- Hipotireoidismo Congênito – TSHR
- Pseudohipoaldosteronismo – SCNN1A
- Pseudohipoaldosteronismo – SCNN1B
- Pseudohipoaldosteronismo – SCNN1G
- Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D – CYP27B1
- Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D – CYP2R1
- Raquitismo Dependente de Vitamina D – VDR
- Raquitismo Hipofosfatêmico – PHEX

## • DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

- fibrinogenemia Congênita – FGA
- Anemia Falciforme, Talassemia e Outras Hemoglobinopatias – HBB
- Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K – GGCX
- Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K – VKORC1
- Hemofilia A\* (\*Não inclui inversão intrônica) – F8
- Hemofilia B – F9
- Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita – ADAMTS13
- Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita – MPL

## • DOENÇAS HEPÁTICAS E GASTROINTESTINAIS

- Colestase e Surdez – USP53
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ABCB4
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ATP8B1
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – TJP2
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva – ABCB11
- Deficiência Congênita de Lactase – LCT
- Diarréia Congênita – DGAT1
- Diarréia Congênita – NEUROG3
- Diarréia Congênita – SLC26A3
- Intolerância a Fructose – ALDOB
- Malabsorção de Glicose e Galactose – SLC5A1
- Síndrome de Crigler-Najjar – UGT1A1

## • DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

- Agamaglobulinemia – BLNK Agamaglobulinemia – CD79A
- Agamaglobulinemia – CD79B
- Agamaglobulinemia – IGLL1
- Agamaglobulinemia – LRRC8A
- Agamaglobulinemia – PIK3R1
- Agamaglobulinemia Ligada Ao X – BTK
- Deficiência de Linfócitos T – ZAP70
- Deficiência de Linfócitos T, Alopecia Congênita e Distrofia Ungueal – FOXP1
- Deficiência de Mieloperoxidase – MPO
- Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase – PNP
- Desregulação Imunológica, Poliendocrinopatia e Enteropatia (IPEX) – FOXP3
- Disgenesia Reticular – AK2
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – CYBA
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – CYBB
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – NCF2
- Doença Granulomatosa Crônica (CGD) – NCF4

- Imunodeficiência de Células T – CD247
- Imunodeficiência de Células T – CORO1A
- Imunodeficiência de Células T – ORAI1
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – AICDA
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – CD40
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – CD40LG
- Imunodeficiência e Hiper-IgM – UNG
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – ADA
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – BCL10
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – CARD11
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – CD3D
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – CD3E
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – CD3G
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – CTPS1
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – DCLRE1C
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – DOCK2
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – IKBKB
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – IL2RA
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – IL2RG
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – IL7R
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – JAK3
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – LAT
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – LCK
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – MALT1
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – MAP3K14
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – NHEJ1
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – PRKDC
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – PTPRC
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – RAC2
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – RAG1
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – RAG2
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – RASGRP1
- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) – TFRC

- Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) e Hipoglicemia – HYOU1
- Imunodeficiência, Defeito do Magnésio, Infecção por Epstein-Barr e Neoplasia – MAGT1
- Infecções Piogênicas Recorrentes – MYD88
- Linfedema Primário, Mielodisplasia, Imunodeficiência e Leucemia Mielóide Aguda – GATA2
- Linfocitose Hemofagocítica – PRF1
- Linfocitose Hemofagocítica – STX11
- Linfocitose Hemofagocítica – STXBP2
- Linfocitose Hemofagocítica – UNC13D
- Neutropenia Congênita – CXCR2
- Neutropenia Congênita Grave – ELANE
- Neutropenia Congênita Grave – G6PC3
- Neutropenia Congênita Grave – GFI1
- Neutropenia Congênita Grave – HAX1
- Neutropenia Congênita Grave – JAGN1
- Neutropenia Congênita Grave – VPS45
- Síndrome de Falência da Medula Óssea – DNAJC21
- Síndrome de Shwachman-Diamond – EFL1
- Síndrome de Shwachman-Diamond – SBDS
- Síndrome de Shwachman-Diamond – SRP54
- Síndrome de Wiskott-Aldrich – WAS
- Síndrome de Wiskott-Aldrich – WIPF1
- Síndrome do Linfócito Desnudo – CIITA
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFX5
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFXANK
- Síndrome do Linfócito Desnudo – RFXAP
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAP1
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAP2
- Síndrome do Linfócito Desnudo – TAPBP
- Síndrome Linfoproliferativa – SH2D1A
- Síndrome Linfoproliferativa – XIAP

- Síndrome WHIM – CXCR4
- Susceptibilidade a Infecção por Micobactérias – IFNGR2
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IFNGR1
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IL12B
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IL12RB1
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – IRF8
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias – RORC
- Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias e Virais – STAT1

## • DOENÇAS NEUROLÓGICAS

- Atrofia Muscular Espinhal – SMN1
- Crises Encefalomiopáticas Metabólicas Recorrentes, Rabdomiólise, Arritmias Cardíacas e Neurodegeneração – TANGO2
- Distrofia Muscular de Duchenne – DMD
- Miopatia e Metabolismo Anormal de Lipídios (Deficiência de Desidrogenases Múltiplas) – FLAD1
- Neuropatia e Atrofia Óptica – PDXK

## • DOENÇAS PULMONARES

- Fibrose Cística – CFTR

## • DOENÇAS RENAIS

- Acidose Tubular Renal Distal – ATP6V0A4
- Acidose Tubular Renal Distal e Surdez Neurosensorial Progressiva – ATP6V1B1
- Diabetes Insipidus Nefrogênico – AQP2
- Diabetes Insipidus Nefrogênico – AVPR2
- Síndrome de Bartter – BSND
- Síndrome de Bartter – CLCNKA
- Síndrome de Bartter – CLCNKB
- Síndrome de Bartter – KCNJ1
- Síndrome de Bartter – SLC12A1
- Síndrome de Fechtner – MYH9

## • ERROS INATOS DO METABOLISMO

- Acidemia Glutárica – GCDH
- Acidemia Isovalérica – IVD
- Acidemia Propiônica – PCCA
- Acidemia Propiônica – PCCB
- Acidúria Alfa-Metilacetoacética – ACAT1
- Acidúria Argininosuccínica – ASL
- Acidúria Metilmalônica – CD320
- Acidúria Metilmalônica – MMAA
- Acidúria Metilmalônica – MMAB
- Acidúria Metilmalônica – MUT
- Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria – ABCD4
- Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria – LMBRD1
- Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria – MMACHC
- Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria – MMADHC
- Adrenoleucodistrofia – ABCD1
- Argininemia – ARG1
- Cardiomiopatia e Degeneração de Retina Progressiva – SLC6A6
- Cistinose Nefropática – CTNS
- Cistinúria – SLC7A9
- Citrulinemia – ASS1
- Citrulinemia – SLC25A13
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – AKR1D1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – AMACR
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – CYP7A1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – CYP7B1
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – HSD3B7
- Defeito de Síntese de Ácidos Biliares – SLC27A5
- Deficiência Cerebral de Creatina – GAMT
- Deficiência Cerebral de Creatina – GATM
- Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Sintase 2 – HMGCS2
- Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase – HMGCL



- Deficiência de 3-Hidroxi-acil-CoA Desidrogenase – HADH
- Deficiência de Ácido Ceto de Cadeia Ramificada Desidrogenase Kinase – BCK
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média – ACADM
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa – ACADVL
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla – ETFA
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla – ETFB
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla – ETFDH
- Deficiência de Biotinidase – BTD
- Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase I – CPS1
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase I – CPT1A
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II Infantil – CPT2
- Deficiência de Carnitina-Acilcarnitina Translocase – SLC25A20
- Deficiência de Fosfoglicerato Desidrogenase – PHGDH
- Deficiência de Fosfoserina Aminotransferase – PSAT1
- Deficiência de Fosfoserina Fosfatase – PSPH
- Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase – FBP1
- Deficiência de Galactoquinase (Galactosemia) – GALK1
- Deficiência de Galactose Epimerase (Galactosemia) – GALE
- Deficiência de Holocarboxilase Sintetase – HLCS
- Deficiência de L-Amino Ácido Aromático Descarboxilase – DDC
- Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal – LIPA
- Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase – NAGS
- Deficiência de Ornitina Transcarbamilase – OTC
- Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase – PNPO
- Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial – HADHA
- Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial – HADHB
- Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Transferase – OXCT1
- Deficiência de Sucrase-Isomaltase – SI
- Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina – SLC22A5
- Distonia Dopa-Responsiva – SPR
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Ib – MPI
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo It – PGM1
- Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Iz – CAD

- Doença de Gaucher – GBADoença de Segawa – TH
- Doença do Xarope de Bordo – BCKDHA
- Doença do Xarope de Bordo – BCKDHB
- Doença do Xarope de Bordo – DBTEncefalopatia Etilmalônica – ETHE1
- Encefalopatia Relacionada ao Transporte de Malato-Aspartato – GOT2
- Fenilcetonúria – PAH
- Galactosemia – GALT
- Glicogenose Tipo 0A – GYS2
- Glicogenose Tipo IA – G6PCGlicogenose Tipo IB/IC – SLC37A4
- Glicogenose Tipo III – AGL
- Glicogenose Tipo IV – GBE1
- Glicogenose Tipo IXA1 – PHKA2
- Glicogenose Tipo IXB – PHKB
- Glicogenose Tipo VI – PYGL
- Hipercolanemia – BAAT
- Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4 – GCH1
- Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4 – PCBD1
- Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4 – PTS
- Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4 – QDPR
- Hiperfenilalaninemia, Distonia e Deficiência Intelectual – DNAJC12
- Hipofosfatasia – ALPL
- Homocistinúria – CBS
- Homocistinúria – MTHFR
- Homocistinúria e Anemia Megaloblástica – MTR
- Homocistinúria e Anemia Megaloblástica – MTRR
- Intolerância à Proteína Lisinúrica – SLC7A7
- Leucodistrofia Metacromática – ARSA
- Lipofuscinose Ceróide Tipo 2 (CLN2) – TPP1
- Malabsorção de Folato Hereditária – SLC46A1
- Mucopolissacaridose Tipo I (Síndrome de Hurler e/ou Scheie) – IDUA
- Mucopolissacaridose Tipo II – IDS
- Mucopolissacaridose Tipo IVA – GALNS
- Mucopolissacaridose Tipo VI – ARSB

- Mucopolissacaridose Tipo VII – GUSB
- Quilomicronemia – APOA5
- Quilomicronemia – APOC2
- Quilomicronemia – GPIHBP1
- Quilomicronemia – LMF1
- Quilomicronemia – LPL
- Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina – SLC19A2
- Síndrome de Deficiência de GLUT1 – SLC2A1
- Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria – SLC25A15
- Síndrome Fanconi-Bickel – SLC2A2
- Síndrome MIRAGE – SAMD9
- Tirosinemia – FAH
- Tirosinemia – HPD
- Tirosinemia – TAT
- Xantomatose Cérebro-tendínea – CYP27A1

## • **NEOPLASIAS**

- Retinoblastoma – RB1

## • **SURDEZ**

- Surdez – GJB2
- Surdez – GJB6