FULL DNA
PORQUE VOCÊ É ÚNICO



GENÉTICA EM DIFERENTES ÁREAS DA MEDICINA

Painéis genéticos

Um guia das condições, características e genes explorados em cada painel FullDNA.

Explore por área médica

Escolha uma área para conhecer os painéis. Em cada seção, toque no nome do painel para abrir a ficha de condições e genes.

Nutrição e medicina do esporte p. 3

Cardiologia e endocrinologia p. 4

Neurologia e neurodesenvolvimento p. 5

Psiquiatria e comportamento p. 6

Saúde reprodutiva p. 7

Gastroenterologia e imunologia p. 8

Oncologia e genética clínica p. 9

Dermatologia e oftalmologia p. 10

Medicina integrativa e metabolismo p. 11

Genética pessoal e ancestralidade p. 12

Como interpretar as fichas

As listas reúnem temas e marcadores do catálogo. A cobertura individual depende das variantes disponíveis e do método utilizado. Uma associação genética, por si só, não confirma nem exclui uma doença. A interpretação considera o histórico pessoal e familiar.

Nutrição e medicina do esporte

Como o organismo aproveita os nutrientes e responde ao esforço físico?



PAINÉIS DESTA ÁREA — FICHA

Nutrição funcional — p. 13
Absorção de nutrientes, saúde metabólica e sensibilidades alimentares.

Nutrigenética — p. 16
Metabolismo de nutrientes, vitaminas, minerais e resposta à alimentação.

DNA, nutrição e atividade física — p. 17
Metabolismo, persistência da lactase, cafeína e biologia muscular.

DNA, vitaminas e micronutrientes — p. 18
Vitaminas A, C, D, B6 e B12, folato, ácidos graxos, colina e ferro. HFE é opcional e está desativado na versão descrita.

Suplementação e vias metabólicas — p. 19
Vias associadas a nutrientes para discussão da suplementação em consulta.

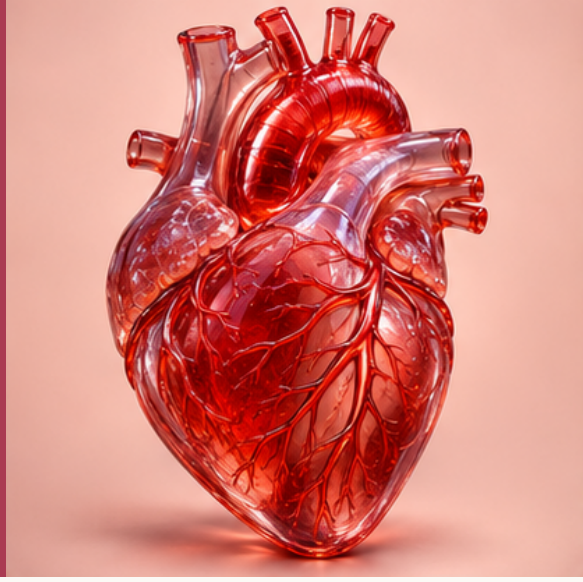
Controle de peso em 30 dias — p. 20
Nutrição e estilo de vida em um programa estruturado de 30 dias.

Desempenho Esportivo — p. 21
Resistência física, resposta ao esforço e saúde dos tendões.

Ossos e Articulações — p. 24
Tendões, articulações, integridade óssea e lesões musculoesqueléticas.

Cardiologia e endocrinologia

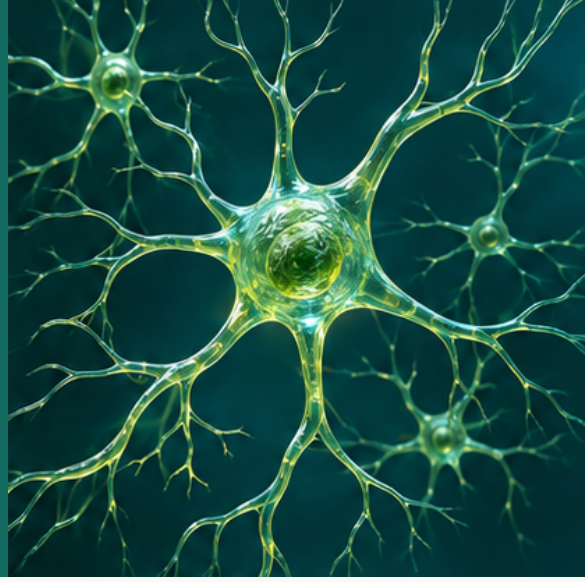
Do transporte do colesterol à sinalização hormonal, conheça diferentes dimensões do metabolismo.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Saúde cardiovascular Condições cardíacas, vasculares e de circulação.	p. 27
Colesterol e lipídios Colesterol LDL e HDL, triglicerídeos e processamento de lipídios.	p. 31
Equilíbrio Hormonal Síntese, metabolismo e ação dos hormônios.	p. 32
Cortisol Produção, transporte e sensibilidade aos glicocorticoides.	p. 38
Tireoide · Dra. Cátia Miranda Vias tireoidianas e marcadores de contexto. A interpretação depende da variante disponível.	p. 40
Resposta às incretinas e vias do glucagon Marcadores de pesquisa relacionados a glicemia, peso e tolerabilidade. A resposta individual a medicamentos exige avaliação clínica.	p. 41
Receptor de andrógenos Variação no receptor de andrógenos e sensibilidade hormonal.	p. 42

Neurologia e neurodesenvolvimento

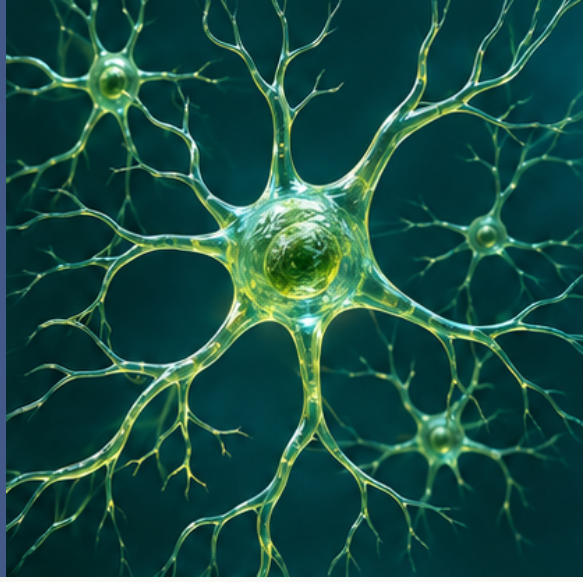
Da infância à vida adulta, explore temas como linguagem, atenção, memória e sono.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Autismo (transtorno do espectro autista) Neurodesenvolvimento e condições descritas em associação com o autismo.	p. 43
Genética pediátrica 360 Marcadores de saúde na infância e na adolescência, do nascimento aos 18 anos.	p. 47
Gagueira Marcadores comuns em vias estudadas na fluência da fala.	p. 48
Esclerose lateral amiotrófica (ELA) Marcadores comuns relacionados à biologia dos neurônios motores.	p. 49
Neurologia Condições do sistema nervoso central e suas vias biológicas.	p. 50
Neuropatias Nervos periféricos e condições associadas a neuropatias.	p. 52
Cognição e memória Memória, cognição e vias do sistema nervoso.	p. 53
Foco e atenção Atenção, função executiva e respostas cognitivas ao estresse.	p. 56
Educação e Aprendizagem Linguagem, aprendizagem e processamento de informações.	p. 62
Sono e ritmo circadiano Horários de sono, insônia e adaptação a mudanças no ritmo circadiano.	p. 67

Psiquiatria e comportamento

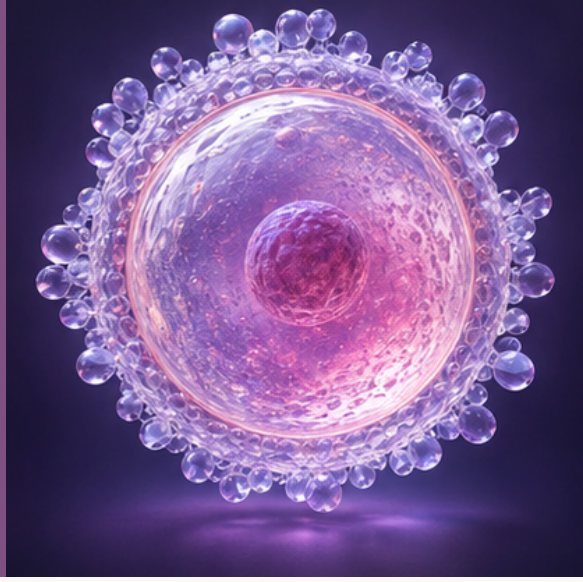
Painéis para explorar vias biológicas estudadas no humor e no comportamento humano.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Saúde Mental Humor, resposta ao estresse e condições psiquiátricas.	p. 73
Uso de substâncias e dependência Metabolismo do álcool e vias estudadas na dependência.	p. 78
Comportamento e Personalidade Resposta ao estresse e características comportamentais.	p. 79
Comportamento e neuromodulação Flexibilidade cognitiva, resposta a ameaças e circuitos de recompensa.	p. 83
Neurotransmissores Síntese de neurotransmissores e sinalização entre neurônios.	p. 84
Relacionamento Aspectos do comportamento social e da comunicação, em caráter exploratório.	p. 86
Talentos e interesses profissionais Características exploratórias de aprendizagem e interesses. Aptidão profissional exige avaliação individual.	p. 89

Saúde reprodutiva

Um olhar sobre fertilidade, saúde hormonal e mudanças ao longo da vida.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Fertilidade Desenvolvimento reprodutivo e condições relacionadas à fertilidade.	p. 92
Saúde da Mulher Puberdade, menopausa e condições ginecológicas.	p. 99
Vias metabólicas da saúde da mulher Vias hormonais e metabólicas relevantes à saúde feminina.	p. 100
Saúde do Homem Saúde prostática, sensibilidade a andrógenos e metabolismo.	p. 101

Gastroenterologia e imunologia

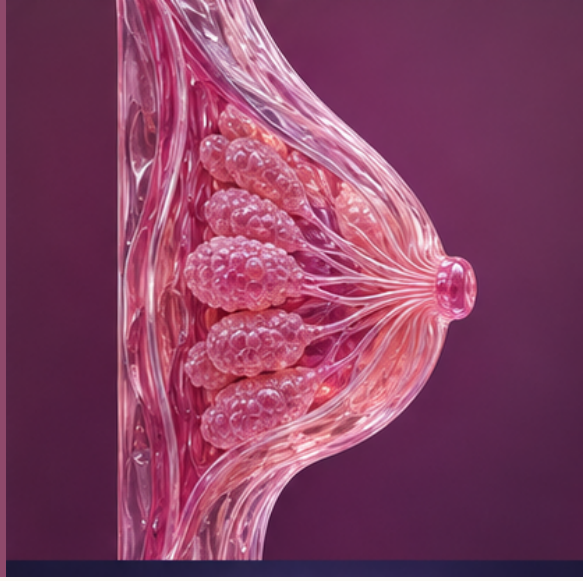
Mucosas, digestão e resposta imune aproximam especialidades que compartilham vias biológicas.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Saúde gastrointestinal Motilidade, digestão e condições do trato gastrointestinal.	p. 102
Saúde do fígado Metabolismo hepático, vias biliares e resposta a substâncias.	p. 108
Eixo boca–intestino · Clínica Bahamonde Inflamação e interação entre a cavidade oral e o intestino.	p. 112
Alergias Asma alérgica, angioedema e respostas de hipersensibilidade.	p. 113
Doenças Autoimunes Autoimunidade em múltiplos órgãos e tecidos.	p. 115
Inflamação Respostas inflamatórias em diferentes órgãos e tecidos.	p. 119
Fungos e micotoxinas Vias imunológicas e de biotransformação relacionadas à exposição a fungos.	p. 124
Saúde respiratória Vias aéreas, pulmão e resposta respiratória.	p. 125
Fibrose cística Variantes comuns de CFTR presentes nos dados individuais. A avaliação do estado de portador requer cobertura adequada.	p. 130

Oncologia e genética clínica

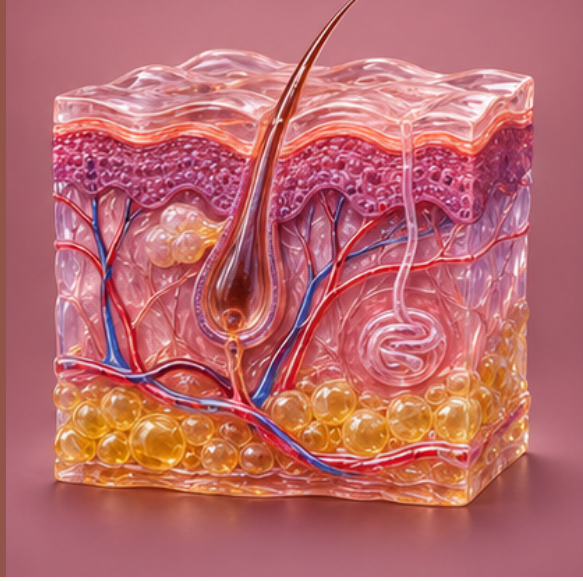
Conheça o alcance de cada análise, dos marcadores de suscetibilidade às regiões selecionadas do exoma.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Marcadores de risco de câncer Marcadores e condições de referência relacionados à suscetibilidade oncológica.	p. 131
DNA e predisposição hereditária ao câncer Proposta de 34 genes principais e 11 opcionais. A cobertura depende do método utilizado.	p. 136
Câncer de Mama Marcadores comuns em vias de suscetibilidade ao câncer de mama.	p. 137
Exoma direcionado Regiões exônicas selecionadas conforme a cobertura dos dados individuais.	p. 138
Farmacogenética (PGx) Relações entre genes e medicamentos, incluindo metabolismo e efeitos adversos.	p. 139
Resposta ao CBD e endocanabinoides Metabolismo do canabidiol e vias de interação medicamentosa.	p. 140

Dermatologia e oftalmologia

Explore as características da pele, do couro cabeludo e da visão pelo olhar da genética.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Pele e antienvelhecimento Barreira cutânea, alterações dermatológicas e envelhecimento da pele.	p. 141
Cabelo e couro cabeludo Ciclo capilar, crescimento, queda e características do couro cabeludo.	p. 144
Personalização cosmética Pele, cabelo e classes de ingredientes cosméticos.	p. 145
Saúde ocular Retina, visão e sistema neuromuscular ocular.	p. 146

Medicina integrativa e metabolismo

Conheça as vias que participam da produção de energia, da metilação e do envelhecimento.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
Mapa de vias metabólicas e de sinalização Integração de variantes em vias metabólicas e de sinalização celular.	p. 149
Medicina funcional e integrativa 360 Visão multissistêmica para a consulta de medicina funcional e integrativa.	p. 150
Medicina integrativa de precisão · Dra. Shayma Visão integrativa de múltiplas vias. O catálogo identifica nominalmente CYP2C19.	p. 151
Doenças Crônicas Condições crônicas que envolvem diferentes sistemas do organismo.	p. 152
Longevidade saudável Processos e condições que acompanham o envelhecimento.	p. 157
Metabolismo energético Produção e regulação de energia, com ênfase nas vias metabólicas.	p. 163
Saúde Mitocondrial Produção de energia celular e metabolismo mitocondrial.	p. 166
Metilação Folato, transferência de grupos metil e metabolismo de um carbono.	p. 169
Biotransformação de substâncias Vias que transformam compostos endógenos e substâncias externas.	p. 172
Peptídeos Vias biológicas de peptídeos para discussão clínica.	p. 175

Genética pessoal e ancestralidade

Três formas de explorar o DNA, das origens populacionais a características do cotidiano.



PAINÉIS DESTA ÁREA	FICHA
DNA e ancestralidade Estimativa de componentes de ancestralidade regional pelo modelo Eurogenes K36.	p. 176
Visão geral do DNA Doze marcadores de nutrição, biologia muscular e sono.	p. 177
Seu DNA no dia a dia Características do cotidiano apresentadas em linguagem acessível.	p. 178

FICHA DO PAINEL

Nutrição funcional

Absorção de nutrientes, saúde metabólica e sensibilidades alimentares.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AANAT, ABO, ADA, ADIPOQ, AGRP, AIRE, AKR1D1, AKT2, ALB, ALDOB, APOA1, APOC3, APOE, APOOL, ASMT, ATG16L1, BCRP4, BDNF, BRAF, CAP2, CASR, CBS, CCK, CDKN1B, CETP, CFTR, COMT, CPT1A, CPT1B, CRH, CTNS, ENPP1, ENSG00000225689, ENSG00000227148, ENSG00000251388, ENSG00000251569, ENSG00000255946, ENSG00000260007, ENSG00000267984, ENSG00000271860, ENSG00000282278, ENSG00000285676, ENSG00000287379, ENSG00000289052, ENSG00000289434, ENSG00000290034, ENSG00000290316, ENSG00000290971, ENSG00000295166, ENSG00000295405, ENSG00000300728, ENSG00000300758, ENSG00000303809, ENSG00000305628, ENSG00000305635, ENSG00000308110, ENSG00000309796, ENSG00000309971, ENSG00000310428, ESR1, ESR2, FTO, FUT2, G6PD, GAA, GCG, GCK, GCLC, GHR, GHSR, GIPR, GLP1R, GRHPR, GS1-24F4.2, HFE, HLA-DQA1, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HNMT, HSD11B2, HSD3B2, HTR4, HTR7, IDI2-AS1, IDO1, IDO2, IL10, IL23R, IL5, IRS2, LDLR, LEP, LEPR, LINC02698, LIPE, LPIN1, LPL, LRP5, MC4R, MCM3AP-AS1, MCM6, MGLL, MRAP, MTHFR, MTNR1B, MTR, MTTP, MUTYH, NAT2, NOD2, NOS3, NPY, NPY2R, PCSK1, PCSK9, PKIG, PKN2-AS1, PLCL1, PMAIP1-MC4R, PNMT, PNPLA2, POLG, POMC, PPARGC1A, SCAF11, SERPINA6, SH3GL3, SIM1, SLC18A2, SLC2A2, SLC7A5, SLC7A9, SPINK1, SRD5A1, SRD5A2, STAT6, TDO2, TNFRSF19, TTR, UCP3, ZNF91

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA desidrogenase
- Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica
- Abetalipoproteinemia
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase 9
- Síndrome metabólica relacionada à adiposidade
- Alcaptonúria
- Síndrome de Alfa-Gal
- Deficiência de alfa-metilacil-CoA racemase
- Síndrome de Alström
- Amiloidose
- Espondilite anquilosante (exacerbada pela dieta)
- Anorexia nervosa
- Anorexia nervosa (subtipos genéticos)
- Deficiência de APO A-I
- Acidúria arginino-succínica
- Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos
- Síndrome poliglandular autoimune tipo 1
- Supercrescimento Bacteriano no Intestino Delgado (SIBO)
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Bartter
- Doença de Behçet (exacerbada pela dieta)
- Beribéri
- Deficiência de Beta-Cetotiolase
- Má Absorção de Ácidos Biliares
- Distúrbios do Metabolismo da Biotina
- Deficiência de Biotinidase
- Bulimia Nervosa
- Doença de Canavan
- Sensibilidade a carboidratos
- Deficiência de Carnitina
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase I
- Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase
- Carnosinemia
- Doença Celíaca
- Xantomatose Cerebrotendínea
- Deficiência de CETP
- Doença de Armazenamento de Ésteres de Colesterol
- Pancreatite Crônica
- Citrulinemia Tipo I
- Síndrome de Cohen
- Imunodeficiência Comum Variável (ICV) com Má Absorção

Nutrição funcional

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hiperinsulinismo Congênito
- Deficiência Congênita do Receptor de Leptina
- Deficiência Congênita de Sacarase-Isomaltase
- Deficiência de cobre
- Craniofaringioma
- Doença de Crohn
- Doença de Crohn (exacerbada pela dieta)
- Síndrome dos vômitos cíclicos (com gatilhos alimentares)
- Deficiência de cistationina beta-sintase
- Cistinose
- Cistinúria
- Acidemia D-glicérica
- Dermatite Herpetiforme
- Obesidade Induzida pela Dieta
- Urticária Induzida pela Dieta
- Distúrbios do Metabolismo da Carnitina
- Distúrbios do Metabolismo da Coenzima Q10
- Distúrbios do Metabolismo do Ácido Lipoico
- Diverticulite (inflamação relacionada à dieta)
- Síndrome de Donohue
- Síndrome de Dumping
- Colite eosinofílica
- Duodenite eosinofílica
- Esofagite eosinofílica
- Gastrite eosinofílica
- Gastroenterite eosinofílica
- Insuficiência pancreática exócrina (IPE) (com intolerâncias alimentares)
- Polipose adenomatosa familiar (PAF) com pólipos duodenais
- Síndrome da quilomicronemia familiar
- Hiperlipidemia combinada familiar
- Disautonomia familiar
- Disbetalipoproteinemia familiar
- Hipercolesterolemia familiar
- Hipercolesterolemia familiar (aspectos nutricionais)
- Hipobetalipoproteinemia familiar
- Síndrome de Fanconi-Bickel
- Neurodegeneração associada à hidroxilase de ácidos graxos
- Distúrbio do metabolismo do flúor
- Distúrbios do metabolismo do folato
- Deficiência de ácido fólico
- Intolerância a aditivos alimentares
- Síndrome da enterocolite induzida por proteína alimentar (FPIES)
- Obesidade associada ao X frágil
- Ataxia de Friedreich
- Má Absorção de Frutose
- Má Absorção de Frutose (com sintomas inflamatórios)
- Inflamação da Vesícula Biliar (colecistite) (induzida por dieta)
- Gastroparesia (com gatilhos alimentares)
- Predisposição genética ao reganho de peso
- Diabetes gestacional
- Síndrome de Gitelman
- Glucagonoma
- Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase
- Acidúria glutárica tipo II
- Deficiência de glutaril-CoA desidrogenase
- Distúrbios do metabolismo da glutationa
- Doença de depósito de glicogênio tipo III
- Doença de Hartnup
- Hemocromatose
- Intolerância hereditária à frutose
- Intolerância à Histamina
- Homocistinúria
- Homocistinúria (não relacionada ao folato)
- Hiperamonemia por deficiência de N-acetilglutamato sintase
- Hipercalcemia
- Hiperlipoproteinemia Tipo III
- Hiperlisinemia

Nutrição funcional

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença Inflamatória Intestinal (DII)
- Desequilíbrio da Via da Quinurenina
- Intolerância à Lactose
- Deficiência de leptina
- Deficiência de lipoproteína lipase
- Intolerância a proteínas lisinúrica
- Deficiência de MC4R
- Deficiência na Síntese de Melatonina
- Doença Mitocondrial
- Obesidade Monogênica
- Obesidade
- Risco Genético de Obesidade
- Osteoporose
- Insuficiência pancreática
- Deficiência de POMC
- Psoríase
- Desequilíbrio na sinalização de serotonina
- Obesidade Sindrômica
- Diabetes Mellitus Tipo 1
- Diabetes Mellitus Tipo 2
- Colite Ulcerativa
- Colite Ulcerativa (exacerbada pela dieta)
- Via do Cortisol — Genes Complementares (eixo HPA)
- Deficiência de Vitamina B12

FICHA DO PAINEL

Nutrigenética



ESCOPO DO PAINEL

Metabolismo de nutrientes, vitaminas, minerais e resposta à alimentação.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACE, ACTN3, ADH1B, ADIPOQ, ADORA2A, ADRB2, ADRB3, AGT, ALDH2, APOA2, APOE, BCO1, CAT, CETP, CRP, CYP11B2, CYP1A2, DRD2, FADS1, FTO, FUT2, GC, GCK, GIPR, GSTP1, HFE, HLA-DQA1, IL6, IRS1, LEPR, LIPC, LPL, MC4R, MTHFR, MTNR1B, NQO1, PPARA, PPARG, PPARGC1A, SLC2A2, SOD2, TAS2R38, TCF7L2, TCN2, TMPRSS6, TNF, UCP1

FICHA DO PAINEL

DNA, nutrição e atividade física

Metabolismo, persistência da lactase, cafeína e biologia muscular.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACTN3, ADORA2A, BCO1, CYP1A2, FADS1/região FADS, FTO, GC, GCKR, MC4R, MCM6/LCT, MTHFR, MTNR1B, TCF7L2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Variação de IMC em estudos populacionais; efeito pequeno individual
- Associação populacional com peso/IMC; não mutação de obesidade monogênica
- Suscetibilidade glicêmica; não diagnóstico
- Associação com glicemia e secreção de insulina
- Associações em direções diferentes com glicose e triglicerídeos
- Ácidos graxos
- Persistência de lactase, especialmente em contextos europeus
- Marcador ligado à persistência em certas populações; não independente de NF07
- Variante de persistência descrita em populações africanas/regionais
- Variante de persistência relevante em algumas populações africanas e do Oriente Médio
- Variante de persistência descrita em populações africanas
- Variante de persistência descrita em populações específicas
- Variação na resposta/metabolismo de cafeína, com interferência de ambiente e medicamentos
- Resposta à cafeína variável por estudo e fenótipo
- R577X e alfa-actinina-3
- Vitamina D
- Folato
- Provitamina A

FICHA DO PAINEL

DNA, vitaminas e micronutrientes

Vitaminas A, C, D, B6 e B12, folato, ácidos graxos, colina e ferro. HFE é opcional e está desativado na versão descrita.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ALPL/região ALPL, BCO1, CYP2R1, FADS1/região FADS, FUT2, GC, MTHFR, PEMT, Região CYP24A1, Região DHCR7/NADSYN1, SLC23A1, TMPRSS6

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Provitamina A
- Vitamina D
- Folato
- Vitamina B6
- Vitamina B12
- Vitamina C
- Ácidos graxos
- Colina
- Ferro

FICHA DO PAINEL

Suplementação e vias metabólicas



ESCOPO DO PAINEL

Vias associadas a nutrientes para discussão da suplementação em consulta.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

APOB, BDNF, CBS, COMT, CRHR1, DHFR, GPX1, GSTM1, GSTP1, GSTT1, IFNG, IL10, IL6, MAOA, MAOB, MTHFD1, MTHFR, MTR, NFKB1, NOS3, PPARG, PPARGC1A, SHMT1, SHMT2, SOD2, SOD3, TCF7L2, TH, TNFA, TPH1, TPH2

FICHA DO PAINEL

Controle de peso em 30 dias



ESCOPO DO PAINEL

Nutrição e estilo de vida em um programa estruturado de 30 dias.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACADS, ACE, ACTN3, ADIPOQ, ADRB1, ADRB2, ADRB3, AGRP, AGTR1, ALDH2, APOA2, APOA5, APOB, APOE, BCMO1, BDKRB2, BDNF, CCK, CCKAR, CD36, CDKAL1, CEBPA, CEBPB, CETP, CLOCK, CNR1, COL1A1, COL5A1, COMT, CPT1A, CPT1B, CRH, CRHR1, CRY1, CRY2, CYP1A2, CYP2R1, DIO2, ETV5, FAAH, FABP2, FABP4, FADS1, FADS2, FAIM2, FKBP5, FTO, G6PC2, GC, GCKR, GHRL, GHSR, GIPR, GLP1R, GNPDA2, GRB14, HHEX, HTR2C, IGF2BP2, INS, INSR, IRS1, IRS2, KCNJ11, KCNQ1, KCTD15, LDLR, LEP, LEPR, LIPC, LIPE, LPL, MAP2K5, MC4R, MCT1, MGLL, MTHFR, MTNR1B, MTOR, NBPF3, NEGR1, NFE2L3, NOS3, NPY, NPY2R, NR3C1, NRF1, NRXN3, OPRM1, PCSK1, PER2, PER3, PLIN1, PNPLA2, PNPLA3, POMC, PPARA, PPARD, PPARG, PPARGC1A, PRDM16, PRKAA1, PRKAA2, PROX1, PYY, RSPO3, SH2B1, SIM1, SLC2A2, SLC2A4, SLC30A8, TAS1R2, TAS2R38, TBX15, TCF7L2, TFAM, TFAP2B, TM6SF2, TMEM18, TOMM40, TP53, UCP1, UCP2, UCP3, VDR, VEGFA, WFS1

FICHA DO PAINEL

Desempenho Esportivo

Resistência física, resposta ao esforço e saúde dos tendões.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC9, ACADS, ACE, ACTA1, ACTN3, AIRE, ANKK1, APOE, AQP1, AR, BDNF, CASR, CAV3, CCSER1, CD14, CFTR, CHCHD6, CHRNA5, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COL5A1, COLEC12, COMT, CYP11B2, CYP21A2, DDB1, DIO1, DLL3, DRD2, EDNRB-AS1, EGF, EIF2B5-DT, ENSG00000227050, ENSG00000248431, ENSG00000251555, ENSG00000255946, ENSG00000256349, ENSG00000262151, ENSG00000268595, ENSG00000279956, ENSG00000282278, ENSG00000284952, ENSG00000285338, ENSG00000285899, ENSG00000289185, ENSG00000290034, ENSG00000290149, ENSG00000290316, ENSG00000293076, ENSG00000296481, ENSG00000297344, ENSG00000299284, ENSG00000305167, ENSG00000309815, F10, F10-AS1, FCGBP, FGF14, G6PD, GDF5, GS1-24F4.2, HEXB, HFE, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IGFALS, IL23R, IL6, IRF5, JPT1, KCNB2, LDLR, LINC02955, LMX1B, LPL, LRRTM4, MAST4, MEFV, MMP13, MT-ND1, MT-ND4, MTHFR, MYBPC3, NKX2-5, NPPB, NR3C1, PITX2, PKIG, POLG, PPARG, PRKACB, PRKG1, PTCSC2, PTEN, RHO, RYR2, SAMD4A, SLC12A3, SLC16A1-AS1, SLC16A12-AS1, SLC4A11, SLC6A4, STAT3, TGFBR1, TNF, TRPV1, TWIST1, UMOD, VDR, VEGFA, ZMPSTE24, ZNF708

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Capacidade de endurance associada à ACE
- Tendinopatia de Aquiles
- Risco de tendinopatia de Aquiles
- ACTN3: Força/Potência vs. Resistência (Endurance)
- Lesão renal aguda
- Crise addisoniana
- Fadiga adrenal (induzida por exercício)
- Insuficiência adrenal
- Insuficiência adrenal (fadiga/fraqueza induzida por exercício)
- Alcaptonúria
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
- Esclerose lateral amiotrófica (ELA) (fraqueza muscular progressiva)
- Síndrome de Andersen-Tawil
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos parcial
- Anemia de doença crônica
- Espondilite anquilosante
- Ruptura do ligamento cruzado anterior (LCA)
- Risco de ruptura do ligamento cruzado anterior
- Risco de apofisite
- Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito
- Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito (ARVC)
- Distúrbios autoimunes (ex.: lúpus, artrite reumatoide) (inflamação com impacto na recuperação e no desempenho)
- Síndrome de Barth
- Síndrome de Bartter
- Risco de Síndrome do Edema da Medula Óssea
- Síndrome de Brugada
- Desequilíbrio eletrolítico relacionado a queimaduras
- Bursite
- Risco de bursite
- Miopatia cap
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase II (rabdomiólise induzida por exercício)
- Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica
- Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica (CPVT)
- Doença do core central
- Doença de Charcot-Marie-Tooth (fraqueza e atrofia muscular)
- Condrocalcinose (Pseudogota)
- Risco de Condromalácia Patelar
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica (SFC) (mal-estar pós-esforço)
- Síndrome da Fadiga Crônica (mal-estar pós-esforço)

Desempenho Esportivo

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da Fadiga Crônica Síndrome de Fadiga
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC)
- Oftalmoplegia Externa Progressiva Crônica
- Desequilíbrio Hídrico Relacionado à Cirrose
- Deficiência de Coenzima Q10
- Síndrome Compartimental
- Risco de Síndrome Compartimental (Crônica por Esforço)
- Síndrome compartimental (por esforço)
- Risco de Síndrome Compartimental
- Síndrome da Dor Regional Complexa
- Predisposição à Síndrome da Dor Regional Complexa
- Concussão
- Suscetibilidade a Concussão
- Hiperplasia adrenal congênita
- Desproporção congênita de tipos de fibras
- Cardiopatia Congênita
- Distrofia muscular congênita
- Desequilíbrio hídrico relacionado à insuficiência cardíaca congestiva
- Síndrome de Conn
- Doença de Cori
- Síndromes de deficiência de creatina
- Síndromes de deficiência de creatina (ex.: deficiência de GAMT)
- Miopatia com espirais cilíndricas
- Síndrome de liberação de citocinas (pós-exercício)
- Miopatia de corpos citoplasmáticos
- Tenossinovite de De Quervain
- Desidratação
- Dor muscular de início tardio (DOMS)
- Miopatia relacionada à desmina
- Diabetes Insipidus
- Desequilíbrio Eletrolítico Induzido por Diarreia
- Cardiomiopatia Dilatada
- Predisposição à Hérnia de Disco
- Abuso de Diuréticos
- Desequilíbrio Eletrolítico Relacionado a Transtorno Alimentar
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Hiponatremia associada ao exercício
- Asma induzida pelo exercício
- Dano muscular induzido pelo exercício
- Intermação por esforço
- Predisposição à rabdomiólise por esforço
- Risco de artropatia das articulações facetárias
- Distrofia muscular facio-escapulo-umeral
- Cardiomiopatia dilatada familiar
- Cardiomiopatia hipertrófica familiar
- Febre mediterrânea familiar
- Paralisia periódica familiar
- Fasciíte
- Impacto femoroacetabular (IFA)
- Fibrodisplasia ossificante progressiva
- Fibromialgia
- Fibromialgia (exacerbação de sintomas induzida por esforço)
- Fibromialgia (dor pós-esforço)
- Miopatia com corpos em impressão digital
- Doença de Forbes
- Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase
- Cisto Ganglionar
- Arterite de células gigantes
- Síndrome de Gitelman
- Deficiência de glicose-6-fosfatase
- Doença de depósito de glicogênio (mialgia/fadiga induzida por exercício)
- Doença de depósito de glicogênio tipo I
- Doença de depósito de glicogênio tipo III
- Doença de depósito de glicogênio tipo III (doença de Cori)
- Doença de depósito de glicogênio tipo IV
- Doença de depósito de glicogênio tipo IX
- Doença de depósito de glicogênio tipo V

Desempenho Esportivo

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença de depósito de glicogênio tipo V (doença de McArdle)
- Doença de depósito de glicogênio tipo VI
- Cotovelo de golfista (epicondilite medial)
- Distensão inguinal
- Deficiência de hormônio do crescimento (prejuízo na reparação e crescimento muscular)
- Estiramento dos isquiotibiais
- Intermação
- Suscetibilidade à intermação
- Hemocromatose hereditária
- Risco de Hérnia (Relacionada ao Esporte)
- Hérnia de Disco
- Doença de Hers
- Miopatia de corpos hialinos
- Hipercalcemia
- Hipercalemia
- Hipermagnesemia
- Hipernatremia
- Cardiomiopatia Hipertrófica
- Hipogonadismo (baixa testosterona impactando o crescimento e a recuperação muscular)
- Hipocalemia
- Hiponatremia
- Hipotireoidismo (intolerância ao exercício/fadiga)
- Miopatias inflamatórias idiopáticas (ex.: polimiosite, dermatomiosite) (fraqueza muscular e inflamação)
- Síndrome do Trato Iliotibial (Banda IT)
- Risco de Síndrome do Impacto
- Miopatia por corpos de inclusão
- Miopatias Inflamatórias
- Suscetibilidade a Lesões
- Anemia por deficiência de ferro (limitação ao exercício)
- Síndrome de Kearns-Sayre
- Síndrome de King-Denborough
- Suscetibilidade à Ruptura Labral
- Acidose Láctica
- Miopatia distal de Laing
- Síndrome Miastênica de Lambert-Eaton
- Epicondilite Lateral (Cotovelo de Tenista)
- Síndromes de frouxidão ligamentar
- Distrofia muscular de cinturas
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa
- Hipertermia Maligna
- Suscetibilidade à hipertermia maligna
- Suscetibilidade à hipertermia maligna (reação adversa ao exercício/estresse)
- Doença de McArdle (intolerância ao exercício/cãibras)
- Epicondilite Medial (Cotovelo de Golfista)
- Síndrome de Estresse Tibial Medial (Canelite)
- Síndrome de MELAS
- Suscetibilidade a Rupturas Meniscais
- Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial
- Miopatia Mitocondrial
- Miopatia mitocondrial (ex.: MELAS, MERRF)
- Miopatia mitocondrial (intolerância ao exercício)
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (Acidúria Glutárica Tipo II)
- Esclerose Múltipla
- Esclerose múltipla (fadiga e comprometimento neurológico com esforço)
- Taxa de recuperação muscular
- Suscetibilidade a estiramento muscular
- Distrofia muscular (degeneração muscular progressiva)
- Osteoartrite
- Artrite Psoriásica
- Artrite Reumatoide
- Displasia Espondiroepifisária Congênita
- Lúpus Eritematoso Sistêmico

FICHA DO PAINEL

Ossos e Articulações

Tendões, articulações, integridade óssea e lesões musculoesqueléticas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCD3, ABL1, ABO, ACTN3, ALK, ANKRD28, ATG16L1, BDNF, BMP2, CA8, CACNA1A, CENPF, CEP20, CFH, COL11A2, COL17A1, COL1A1, COL2A1, COL5A1, COMT, CYP2D6, DYNLRB2-AS1, ENSG00000228343, ENSG00000228748, ENSG00000232252, ENSG00000235066, ENSG00000249207, ENSG00000262151, ENSG00000264813, ENSG00000267360, ENSG00000279428, ENSG00000285338, ENSG00000285579, ENSG00000286231, ENSG00000290034, ENSG00000290149, ENSG00000296481, ENSG00000298396, ENSG00000299284, ENSG00000301858, ENSG00000305238, ENSG00000307408, ENSG00000308608, ENSG00000309187, ERBB2, ERBB4, ERCC5, ERO1A, F5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FRZB, FSHR, GDF5, GNAS, GPC5, GSS, HFE, HLA-DPB1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HMBS, IKBKG, IL10, IL1B, IL23R, IL4, IL6, IRF5, KCNB2, LGALS2, LINC00237, LINC01579, LRP5, LRRTM4, LY96, MACROD1, MBL2, MCF2L, MEFV, MICA, MIR325HG, MIR4422HG, MRPL9, MS4A2, MTHFR, MX2, NALCN, NOD2, PKN1, PLEKHA7, PMF1-BGLAP, POLG, PPIF, PSG5, PUS1, RNF25, RPTOR, SAMD4A, SERPINE1, SIK2, SLC2A9, SLC4A11, SLC6A4, SLC7A9, SPRY4-AS1, TBX5, TDRD3, TERT, TG, TGFBR1, THRB-AS2, TMEM132D, TMEM268, TNF, TP53I11, TREX1, TRPV1, TWIST1, VDR, VEGFA

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Tendinite de Aquiles
- Tendinopatia de Aquiles
- Ruptura do tendão de Aquiles
- Acondroplasia
- Periartrite calcificante aguda
- Distensão dos adutores/bursite anserina
- Capsulite adesiva
- Doença de Still de início no adulto
- Alfa-distroglicanopatia
- Síndrome de Alport
- Esclerose Lateral Amiotrófica
- Vasculite associada ao ANCA
- Entorse de tornozelo
- Espondilite anquilosante
- Espondilite anquilosante (degenerativa em estágio tardio)
- Doença por deposição de hidroxiapatita
- Apofisite (p. ex., Osgood-Schlatter, doença de Sever)
- Síndrome da tortuosidade arterial
- Condrocalcinose articular
- Fraturas atípicas de fêmur
- Doença por deposição de fosfato de cálcio básico
- Doença de Behçet
- Miopatia de Bethlem
- Ruptura do Tendão do Bíceps
- Doença de Blount
- Densidade Mineral Óssea
- Síndrome da Córnea Frágil
- Bursite
- Síndrome de Buschke-Ollendorff
- Tendinite calcária
- Doença por deposição de oxalato de cálcio
- Doença por deposição de pirofosfato de cálcio
- Doença por deposição de cristais de pirofosfato de cálcio di-hidratado
- Displasia campomélica
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II
- Vasculite do sistema nervoso central
- Síndrome de Sensibilização Central
- Artropatia de Charcot
- Condrocalcinose
- Condrodisplasia Puntiforme
- Condrodisplasia Puntiforme do Tipo Rizomélico
- Condromalácia Patelar
- Síndrome da Fadiga Crônica/Encefalomielite Miálgica (SFC/EM)

Ossos e Articulações

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Lombalgia Crônica
- Cervicalgia Crônica
- Síndrome de Dor Regional Crônica - Tipo 1 (RSD)
- Síndrome de Dor Regional Crônica (CRPS) - Tipo 1 (RSD)
- Displasia Cleidocraniana
- Síndrome de Cogan
- Miopatia Relacionada ao Colágeno VI
- Síndrome Compartimental
- Síndrome Compartimental (por Esforço)
- Síndrome da Dor Regional Complexa (SDRC)
- Síndromes Miatênicas Congênitas
- Miopatia Congênita
- Pé Torto Equinovaro Congênito
- Osteoporose induzida por corticosteroides
- Costocondrite
- Síndromes de craniossinostose
- Doença de Crohn
- Vasculite crioglobulinêmica
- Doença por deposição de cristais (fase degenerativa crônica)
- Vasculite leucocitoclástica cutânea
- Poliarterite nodosa cutânea
- Cútis laxa
- Cútis laxa autossômica dominante
- Cútis laxa ligada ao X
- Tenossinovite de De Quervain
- Doença degenerativa do disco
- Dor muscular de início tardio (DOMS)
- Tumores desmoides
- Displasia do Desenvolvimento do Quadril
- Hiperostose Esquelética Difusa Idiopática (DISH)
- Miopatia Distal
- Contratura de Dupuytren
- Disferlinopatia
- Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss
- Endometriose
- Artrite enteropática
- Entesite
- Fascite eosinofílica
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite
- Epidermólise bolhosa
- Epidermólise bolhosa distrófica
- Osteoartrite erosiva
- Eritema elevatum diutinum
- Eritema nodoso (tipo vasculítico)
- Asma induzida pelo exercício
- Intermação por esforço
- Artropatia facetária
- Distrofia muscular facio-escapulo-umeral
- Condrocalcinose familiar
- Febre mediterrânea familiar (manifestações articulares)
- Aneurisma e dissecção da aorta torácica familiar
- Impacto femoroacetabular (IFA) (relacionado ao exercício)
- Fibrodisplasia ossificante progressiva
- Fibromialgia
- Fibromialgia (acometimento de tendões/ligamentos)
- Fibromialgia (com acometimento de tendões/ligamentos)
- Displasia fibrosa
- Tendinopatia do flexor longo do hálux
- Ombro congelado
- Síndromes Somáticas Funcionais
- Cisto Ganglionar
- Cisto Ganglionar (relacionado ao exercício)
- Cisto Ganglionar da Bainha Tendínea
- Vasculite gastrointestinal
- Displasia de Geledyne
- Gerodermia osteodisplásica
- Arterite de células gigantes
- Tendinopatia glútea
- Cotovelo de golfista

Ossos e Articulações

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Cotovelo de golfista (epicondilite medial)
- Artrite gonocócica
- Síndrome de Goodpasture
- Doença de Gorham-Stout
- Gota
- Granulomatose com poliangiite
- Artropatia da hemocromatose
- Púrpura de Henoch-Schönlein
- Hérnia de Disco (Relacionada ao Exercício)
- Vasculite por hipersensibilidade
- Cicatrizes hipertróficas
- Vasculite urticariforme hipocomplementêmica
- Condrocalcinose idiopática
- Fibrose pulmonar idiopática
- Vasculite por IgA (púrpura de Henoch-Schönlein)
- Doença Relacionada à IgG4
- Síndrome do Trato Iliotibial
- Osteoporose por Imobilização
- Miosite por Corpos de Inclusão
- Cistite Intersticial/Síndrome da Bexiga Dolorosa (CI/SBD)
- Síndrome do Intestino Irritável (SII)
- Hipermobilidade Articular
- Displasia de Kniest
- Cifoescoliese
- Ruptura Labral (Quadril/Ombro - Relacionada ao Exercício)
- Síndrome Miastênica de Lambert-Eaton
- Síndrome de Larsen
- Doença de Legg-Calvé-Perthes
- Entorse ligamentar
- Entorse ligamentar (ex.: LCA, LCM, tornozelo)
- Frouxidão ligamentar (geral)
- Frouxidão ligamentar (generalizada)
- Distrofia muscular de cinturas
- Vasculopatia livedoide
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome lupus-like
- Artrite de Lyme
- Miofascite macrofágica
- Hipertermia Maligna
- Fibrose mediastinal
- Lesão Meniscal (Relacionada ao Exercício)
- Condrodisplasia Metafisária
- Enxaqueca
- Ombro de Milwaukee
- Miopatia Mitocondrial
- Neuroma de Morton (relacionado ao exercício)
- Doença de Multi-minicore
- Displasia Epifisária Múltipla
- Estiramento muscular
- Distrofia muscular
- Miastenia gravis
- Miopatia miofibrilar
- Distrofia miotônica
- Osteoartrite
- Osteoporose
- Displasia Espondiroepifisária Congênita
- Colite ulcerativa

FICHA DO PAINEL

Saúde cardiovascular

Condições cardíacas, vasculares e de circulação.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCA10, ABL1, ACE, ADAM17, ADAMTS13, ADIPOQ, ADRB2, AGT, AICDA, AJAP1, AKT1, ALDH2, APOA5, APOB, APOC3, APOE, APTR, AXIN1, BAG3, BCL10-AS1, C3, CALM3, CBS, CD46, CDH13, CDKN2B-AS1, CFH, CFTR, CIITA, COL3A1, COL5A1, COL6A1, COMT, CR1, CRP, CTNNB1, CYP11B2, EDN1, EEPD1, ENSG00000229459, ENSG00000231901, ENSG00000238280, ENSG00000244055, ENSG00000249806, ENSG00000253553, ENSG00000253792, ENSG00000258908, ENSG00000271793, ENSG00000279428, ENSG00000282278, ENSG00000285542, ENSG00000285640, ENSG00000286725, ENSG00000286802, ENSG00000287291, ENSG00000289376, ENSG00000289426, ENSG00000289569, ENSG00000290034, ENSG00000293080, ENSG00000296095, ENSG00000297478, ENSG00000300210, ENSG00000305414, ENSG00000305964, ENSG00000308167, ENSG00000309815, ENSG00000310204, F2, FGA, FGF14, FOXC1, FTO, GATA4, GRIK2, GSS, HFE, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IL10, IL1B, IL23R, IL3RA, IRF5, ITPKC, JAK2, KCNB2, KCNH5, KHDRBS3, LDLR, LIFR, LINC01122, LINC01399, LPA, LPIN2, LPL, LRP5, LRRC28, LRRIQ3, MED13L, MEF2C-AS2, MEFV, MICA, MIR2052HG, MIR325HG, MKLN1, MPDU1, MPO, MT-ND4, MTHFR, MTR, MYO16, NKX2-5, NOS3, NOTCH3, NPPA, NT5C2, NT5C3A, OR4K13, PCSK9, PFKFB3, PGR, PHKB, PITX2-C4orf32, PKN2-AS1, PLA2G7, POLG, POLR1G, PRKACB, PROS1, PUS1, RET, RNF213, SCARB1, SCHLAP1, SCN5A, SERPINC1, SERPINE1, SLC16A12-AS1, SLC4A11, SLC6A15, SLC6A2, SMARCD1, TFAP2B, TG, TGFBR1, TGFBR2, TLR2, TMEM120A, TNF, TNNT2, TRABD2B, TREX1, TRPV4, TTC39B, TTR, TWIST1, VEGFA, VEGFC, VWF, ZDHHC13, ZDHHC15, ZMIZ1-AS1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Aneurisma de aorta abdominal
- Acrocianose
- Febre reumática aguda
- Doença renal policística do adulto com aneurisma de aorta
- Síndrome de Alagille
- Síndrome de Alagille (Manifestações Cardiovasculares)
- Cardiomiopatia Alcoólica
- Hemorragia alveolar
- Angiopatia Amiloide
- Cardiomiopatia Amiloide
- Síndrome de Andersen-Tawil
- Hemorragia subaracnóidea aneurismática
- Angina pectoris
- Doença cardíaca na espondilite anquilosante
- Artéria coronária anômala
- Origem anômala da artéria coronária esquerda da artéria pulmonar (ALCAPA)
- Conexão venosa pulmonar anômala
- Retorno venoso pulmonar anômalo
- Deficiência de antitrombina
- Aneurisma de aorta
- Aneurisma e dissecção de aorta (torácica familiar)
- Ateroma de aorta
- Estenose aórtica (congênita)
- Janela aortopulmonar
- Deficiência de apolipoproteína A-I
- Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito
- Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito (inflamatória)
- Dissecção arterial (periférica)
- Rigidez arterial
- Síndrome da tortuosidade arterial
- Malformação arteriovenosa
- Malformação arteriovenosa (periférica)
- Aterosclerose
- Aterosclerose obliterante
- Aterosclerose da aorta e grandes vasos
- Fibrilação atrial
- Comunicação interatrial

Saúde cardiovascular

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Comunicação interatrial (familiar)
- Bloqueio atrioventricular
- Defeito do septo atrioventricular (DSAV)
- Miocardite Autoimune
- Miocardite Bacteriana
- Síndrome de Barth
- Comprometimento Cardíaco na Doença de Behçet
- Doença de Behçet com Comprometimento de Grandes Vasos
- Valva Aórtica Bicúspide
- Valva Aórtica Bicúspide (congênita)
- Valva Aórtica Bicúspide (Familiar)
- Valva Aórtica Bicúspide com Aortopatia
- Síndrome do Dedo Azul
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de Brugada (congênita)
- Doença de Buerger
- Doença de Buerger (Tromboangeíte Obliterante)
- Bloqueio de Ramo
- CADASIL
- Calcifilaxia
- Síndrome do extravasamento capilar
- Amiloidose cardíaca
- Sarcoidose Cardíaca
- Cardiomiopatia
- Doença da Artéria Carótida
- Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica
- Trombose Relacionada a Cateter
- Malformação Cavernosa
- Angiopatia Amiloide Cerebral
- Arteriopatia Cerebral Autossômica Dominante com Infartos Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL)
- Trombose de Seios Venosos Cerebrais
- Trombose Venosa Cerebral
- Cardiomiopatia da Doença de Chagas
- Cardiomiopatia Induzida por Quimioterapia
- Pérnio
- Pérnio (Eritema Pérnio)
- Doença de Armazenamento de Ésteres de Colesterol
- Hipertensão pulmonar tromboembólica crônica
- Hipertensão pulmonar tromboembólica crônica (CTEPH)
- Insuficiência Venosa Crônica
- Síndrome de Churg-Strauss (Granulomatose Eosinofílica com Poliangeíte)
- Síndrome de Quilomicronemia Familiar
- Coarctação da Aorta
- Síndrome de Cogan
- Doença das Aglutininas Frias
- Canal Atrioventricular Comum
- Síndrome Compartimental (Crônica por Esforço)
- Doença de Condução
- Bloqueio Cardíaco Congênito
- Defeitos Cardíacos Congênitos
- Cardiopatia Congênita com Acometimento Aórtico
- Síndrome do QT Longo Congênita
- Cor pulmonale
- Cor triatriatum
- Aneurisma de artéria coronária
- Doença arterial coronariana
- Doença arterial coronariana (formas genéticas)
- Fístula da artéria coronária
- Disfunção microvascular coronariana
- Transposição corrigida das grandes artérias
- Coração entrecruzado
- Crioglobulinemia
- Síndrome de Cushing
- Cútis laxa
- Doença cística da adventícia
- Doença de Danon
- Trombose venosa profunda
- Doença de Degos
- Dextrocardia

Saúde cardiovascular

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Angiopatia Diabética (Periférica)
- Microangiopatia Diabética
- Cardiomiopatia Dilatada
- Cardiomiopatia Dilatada (Inflamatória)
- Miocardite Diftérica
- Coagulação Intravascular Disseminada
- Coagulação Intravascular Disseminada (CIVD)
- Ventrículo Esquerdo com Dupla Entrada
- Ventrículo Direito com Dupla Via de Saída
- Síndrome de Dressler
- Hipertensão arterial pulmonar induzida por medicamentos e toxinas
- Disbetalipoproteinemia
- Disfibrinogenemia
- Anomalia de Ebstein
- Eclâmpsia
- Síndrome de Eisenmenger
- Embolia (Arterial Periférica)
- Defeito do coxim endocárdico
- Fibroelastose endocárdica
- Fibrose endomiocárdica
- Síndromes compressivas (periféricas gerais)
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite (Churg-Strauss)
- Miocardite eosinofílica
- Hipertensão essencial
- Hiperlipidemia combinada familiar
- Cardiomiopatia dilatada familiar com defeitos de condução
- Hipercolesterolemia familiar
- Aneurisma e dissecção da aorta torácica familiar
- Displasia fibromuscular
- Ataxia de Friedreich - Manifestações Cardíacas
- Hipertensão gestacional
- Arterite de células gigantes
- Miocardite de células gigantes
- Doença de depósito de glicogênio tipo III (manifestações cardíacas)
- Doença de depósito de glicogênio tipo III (doença de Cori) - acometimento cardíaco
- Síndrome de Goodpasture
- Granulomatose com poliangiite
- Granulomatose com poliangiite (de Wegener)
- Hemocromatose (manifestações cardíacas)
- Cardiomiopatia por hemocromatose
- Síndrome hemolítico-urêmica
- Síndrome hemolítico-urêmica (SHU)
- Trombocitopenia induzida por heparina
- Telangiectasia hemorrágica hereditária
- Síndrome de Heterotaxia (defeitos cardíacos)
- Homocistinúria
- Hipercolesterolemia
- Hiper-homocisteinemia
- Hiperlipidemia
- Hiperlipoproteinemia, Tipo III
- Miocardite por Hipersensibilidade
- Hipertensão
- Microangiopatia Hipertensiva
- Hipertrigliceridemia Familiar
- Cardiomiopatia Hipertrófica
- Hipoalfalipoproteinemia
- Síndrome da Hipoplasia do Coração Esquerdo
- Hipotensão
- Hipertensão arterial pulmonar idiopática
- Vasculite por IgA (Púrpura de Henoch-Schönlein)
- Interrupção do Arco Aórtico
- Hemorragia Intracerebral
- Cardiomiopatia Isquêmica
- Hipertensão sistólica isolada
- Doença de Kawasaki
- Síndrome de Klippel-Trenaunay

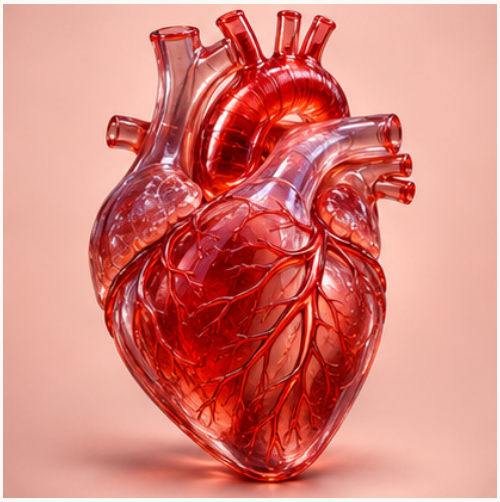
Saúde cardiovascular

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de lecitina-colesterol aciltransferase
- Não compactação do ventrículo esquerdo
- Cardiomiopatia de não compactação do ventrículo esquerdo
- Obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo (LVOTO)
- Levocardia
- Livedo reticular
- Vasculopatia livedoide
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome de Loeys-Dietz (manifestações cardiovasculares)
- Síndrome do QT longo
- Síndrome de Lown-Ganong-Levine
- Miocardite lúpica
- Cardite de Lyme
- Linfedema
- Hipertensão maligna
- Hipertensão mascarada
- Síndrome de MELAS
- Síndrome Metabólica
- Poliangiite Microscópica
- Síndrome da Aorta Média
- Cardiomiopatia Mitocondrial
- Cardiopatia da Doença Mista do Tecido Conectivo
- Doença de Moyamoya
- Infarto do miocárdio
- Miocardite
- Miocardite (predisposição genética)
- Neurofibromatose tipo 1 com displasia vascular
- Síndrome de Noonan (Manifestações Cardiovasculares)
- Síndrome de Noonan com Estenose Aórtica
- Hipotensão ortostática
- Síndrome de Paget-Schroetter
- Miocardite parasitária
- Síndrome de Parkes Weber
- Conexão Anômala Parcial de Veias Pulmonares
- Retorno venoso pulmonar anômalo parcial
- Persistência do Canal Arterial
- Persistência do Canal Arterial (Familiar)
- Forame Oval Patente (FOP)
- Forame Oval Patente (sintomático)
- Pericardite
- Cardiomiopatia Periparto
- Cardiomiopatia Periparto (Inflamatória)
- Doença Arterial Periférica
- Persistência da Veia Cava Superior Esquerda
- Hipertensão pulmonar persistente do recém-nascido
- Persistência do Tronco Arterial
- Feocromocitoma
- Flebite
- Deficiência do Inibidor do Ativador do Plasminogênio-1
- Poliarterite Nodosa
- Policitemia Vera
- Cardiopatia por Polimiosite/Dermatomiosite
- Cardiomiopatia Pós-Transplante
- Miocardite Pós-Viral
- Síndrome da taquicardia postural ortostática (POTS)
- Pré-Eclâmpsia
- Aldosteronismo primário
- Bloqueio Cardíaco Familiar Progressivo
- Mutação no Gene da Protrombina
- Embolia Pulmonar
- Púrpura trombocitopênica trombótica (PTT)
- Retorno venoso pulmonar anômalo total
- Tronco Arterioso
- Tromboembolismo Venoso (Formas Genéticas)
- Doença de Von Willebrand

FICHA DO PAINEL

Colesterol e lipídios



ESCOPO DO PAINEL

Colesterol LDL e HDL, triglicerídeos e processamento de lipídios.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCA1, ABCB11, ABCG2, ABCG5, ABCG8, ABO, ADIPOQ, ALOX5AP, ANGPTL3, ANGPTL4, ANGPTL8, ANKS1B, APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC1, APOC3, APOE, CDKN2B-AS1, CELSR2, CETP, CILP2, COQ2, CRP, CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP7A1, ELOVL2, FABP2, FADS1, FADS2, FTO, GALNT2, GCKR, GIPR, HMGCR, HNF1A, HNF4A, IL6, INSIG2, IRS1, KIF6, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEPR, LIPA, LIPC, LIPG, LPA, LPL, LRP1, MC4R, MLXIPL, MTHFR, MTTP, MVK, MYLIP, NAT2, NOS3, NPC1L1, OSBPL7, PCSK9, PLTP, PNPLA3, PON1, PPARA, PPARG, PPP1R3B, PSRC1, SCAP, SCARB1, SLCO1B1, SORT1, SREBF2, TCF7L2, TIMD4, TM6SF2, TRIB1

FICHA DO PAINEL

Equilíbrio Hormonal

Síntese, metabolismo e ação dos hormônios.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, ACTB, ADRB2, AGAP1, AGER, AIRE, ANKK1, APOE, AQP4, AR, ASTN2, ATM, BAZ2B, BDNF, BGLAP, CASC6, CASR, CAV3, CDH23, CDKN1B, CFH, CFTR, CHPT1, COMT, CREB5, CRHR1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP1A1, CYP21A2, CYP24A1, CYP2R1, CYP3A4, DENND1A, DIO1, DIO2, DRD2, EDNRB-AS1, EIF4BP9, ELMO1, ENSG00000214265, ENSG00000229983, ENSG00000236531, ENSG00000237464, ENSG00000250905, ENSG00000255244, ENSG00000255730, ENSG00000258908, ENSG00000259697, ENSG00000260007, ENSG00000279956, ENSG00000282278, ENSG00000284966, ENSG00000285579, ENSG00000285783, ENSG00000286022, ENSG00000286856, ENSG00000287989, ENSG00000288109, ENSG00000288849, ENSG00000290034, ENSG00000290482, ENSG00000291032, ENSG00000293091, ENSG00000294752, ENSG00000296095, ENSG00000296218, ENSG00000297063, ENSG00000297344, ENSG00000298583, ENSG00000299843, ENSG00000300612, ENSG00000300758, ENSG00000302041, ENSG00000304016, ENSG00000306264, ENSG00000306828, ENSG00000308085, ENSG00000308167, ENSG00000309420, ENSG00000310332, ESR1, ESRRG, EZH2, FAM167B, FASLG, FHIT, FOXE1, FOXO3, FSHB, FSHR, FTO, G6PD, GC, GCK, GDI2, GHR, GJB6, GLIS3, GNAS, GNGT2, GPLD1, GPR17, GSS, GSTM1, HABP2, HFE, HK1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IGF1, IL6R, INS-IGF2, IRS1, KCNH7, KCNIP4, KPNA7, KRAS, LCAT, LEPR, LHB, LHCGR, LIG4, LINC00907, LINC02191, LIX1-AS1, LOC107984919, LRAT, LRP5, MARCHF11, MOGS, MT-TP, MTHFR, NFIA-AS2, NOS3, NR3C1, NR5A2, NXNL1, OXCT1, PAWR, PGR, PITX1-AS1, PLCL1, PLK3, PMAIP1-MC4R, POLE4P1, POLG, POMC, POU1F1, PRDM16, PRKG1, PTCSC2, PTEN, PTK7, PWRN4, RET, RIN3, SERPINC1, SHBG, SIX6, SLC12A3, SLC16A12-AS1, SLC7A9, SORL1, SOX12, SOX2, SPINK1, SRD5A2, SRFBP1, STAR, SUGT1P3, TBX3, TEX26-AS1, TGFBR2, TH;INS;INS-IGF2, TP53, TPO, TPP1, TSHR, TST, UNG, VEGFA, ZFAT

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Deficiência de 21-hidroxilase
- Deficiência de 5-alfa-redutase
- Deficiência de 5-alfa-redutase tipo 2
- Acromegalia
- Acromegalia (diabetes secundário)
- Deficiência de ACTH
- Doença de Addison
- Adenoma adrenal
- Carcinoma adrenal
- Crise adrenal
- Hiperplasia adrenal
- Incidentaloma adrenal
- Insuficiência adrenal
- Insuficiência adrenal (afetando hormônios reprodutivos)
- Insuficiência adrenal (central)
- Mielolipoma adrenal
- Tumores de restos adrenais do ovário
- Carcinoma adrenocortical
- Insuficiência adrenocortical
- Deficiência do hormônio adrenocorticotrófico
- Adrenoleucodistrofia
- Adrenoleucodistrofia (ALD) ligada ao X
- Adrenoleucodistrofia (ALD) com acometimento das glândulas adrenais
- Tumor de células de Leydig no adulto
- Adenoma Produtor de Aldosterona
- Síndrome de Alström
- Amenorreia (primária e secundária)
- Disfunção tireoidiana induzida por amiodarona
- Excesso de andrógenos
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos (AIS)
- Defeitos do receptor de andrógeno (parciais)
- Sensibilidade do receptor de andrógeno
- Ansiedade (relacionada à menopausa)

Equilíbrio Hormonal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de aromatase
- Síndrome de deficiência de aromatase
- Síndrome do excesso de aromatase
- Ooforite Autoimune
- Orquite Autoimune
- Pancreatite Autoimune
- Síndrome Poliendócrina Autoimune Tipo 1
- Síndrome Poliglandular Autoimune Tipo 1
- Síndrome Poliglandular Autoimune Tipo 1 (APS-1)
- Síndrome Poliglandular Autoimune Tipo 2
- Síndrome Poliglandular Autoimune Tipo 2 (APS-2)
- Doença tireoidiana autoimune
- Hipocalcemia Autossômica Dominante
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Bartter
- Hiperplasia Prostática Benigna (relacionada à andropausa)
- Anorquia Bilateral
- Síndrome de Burnout
- Síndrome carcinoide
- Diabetes Insípido Central
- Hipotireoidismo Central
- Mielinólise Pontina Central (relacionada à correção rápida de hiponatremia na SIADH)
- Disfunção Testicular Induzida por Quimioterapia
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Depuração de catecolestrógenos por COMT
- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)
- Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) com Efeitos Centrais
- Hiperplasia Adrenal Congênita (com desregulação da glicose)
- Hiperplasia Adrenal Congênita (com acometimento testicular)
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 17-alfa-hidroxilase
- Lipodistrofia congênita generalizada
- Deficiência Congênita do Hormônio Liberador de Gonadotrofina (GnRH)
- Hiperinsulinismo Congênito
- Hipopituitarismo Congênito
- Hipotireoidismo Congênito
- Hiperplasia Adrenal Lipoide Congênita (CLAH)
- Síndrome da Rubéola Congênita (com diabetes mellitus)
- Síndrome de Conn (hiperaldosteronismo primário)
- Síndrome de Conn
- Deficiência do hormônio liberador de corticotrofina
- Ligação e depuração do cortisol
- Tumores produtores de CRH
- Insuficiência de corticosteroides relacionada a doença crítica
- Criptorquidia
- Doença de Cushing
- Síndrome de Cushing
- Síndrome de Cushing (diabetes secundário)
- Tireoidite de De Quervain
- Diminuição da libido (relacionada à andropausa)
- Puberdade tardia
- Doença de Dent
- Depressão (relacionada à menopausa)
- Diabetes Insipidus
- Diabetes Insipidus (Central)
- Diabetes Insipidus (Neurogênico)
- Diabetes mellitus tipo 3c
- Cetoacidose Diabética
- Nefropatia diabética
- Neuropatia diabética
- Síndrome de Donohue (Leprechaunismo)
- Dispareunia
- Síndrome do ACTH Ectópico

Equilíbrio Hormonal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da sela vazia
- Síndrome da Sela Vazia
- Síndrome da sela vazia, primária
- Distúrbios induzidos por desreguladores endócrinos
- Endometriose
- Disfunção erétil (relacionada à andropausa)
- Risco de dominância estrogênica
- Síndrome do eutireoideo doente
- Bócio desormonogênico familiar
- Deficiência familiar de glicocorticoides
- Hipercalcemia hipocalciúrica familiar
- Hipoparatireoidismo isolado familiar
- Adenoma hipofisário isolado familiar (FIPA)
- Puberdade precoce familiar masculina
- Fadiga (relacionada à andropausa)
- Fibromialgia
- Displasia fibrosa
- Insuficiência ovariana primária associada ao X frágil
- Insuficiência ovariana primária associada ao X frágil (FXPOI)
- Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase
- Amenorreia Hipotalâmica Funcional
- Amenorreia Hipotalâmica Funcional (AHF)
- Galactorreia
- Transtorno de Ansiedade Generalizada
- Aplasia de células germinativas
- Doença trofoblástica gestacional
- Gigantismo
- Síndrome de Gitelman
- Glucagonoma
- Aldosteronismo remediável por glicocorticoide
- Resistência aos glicocorticoides
- Osteoporose induzida por glicocorticoides
- Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (deficiência de G6PD) - embora primariamente hemolítica, pode apresentar desregulação da glicose
- Doenças de depósito de glicogênio (tipos I, III, VI, IX, 0)
- Bócio
- Disgenesia gonadal
- Deficiência de gonadotrofina
- Gonadotropinoma
- Tumor de células da granulosa
- Doença de Graves
- Deficiência de hormônio do crescimento
- Deficiência de hormônio do crescimento (início no adulto)
- Deficiência de hormônio do crescimento (com acometimento de hormônios reprodutivos)
- Insensibilidade ao hormônio do crescimento
- Síndrome de insensibilidade ao hormônio do crescimento
- Ginecomastia
- Ginecomastia (relacionada à andropausa)
- Afinamento capilar (relacionado à menopausa)
- Tireoidite de Hashimoto
- Hemocromatose
- Hemocromatose (diabetes bronzeado)
- Diabetes relacionado à hemocromatose
- Hirsutismo
- Ondas de Calor
- Hiperaldosteronismo
- Hiperandrogenismo não relacionado à SOP
- Hipercalcemia
- Hipercalcemia da malignidade
- Hipercortisolismo cíclico
- Hipogonadismo Hipergonadotrófico
- Estado Hiperglicêmico Hiperosmolar
- Hiperparatireoidismo
- Hiperprolactinemia
- Hiperprolactinemia (Disfunção ovariana secundária a)
- Hipertireoidismo
- Hipocalcemia

Equilíbrio Hormonal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hipoglicemia (não diabética)
- Hipogonadismo
- Hipogonadismo (masculino e feminino)
- Hipogonadismo Hipogonadotrófico
- Hipoparatireoidismo
- Hipofosfatasia
- Hamartoma Hipotalâmico
- Obesidade hipotalâmica
- Disfunção do Eixo Hipotálamo-Hipófise-Adrenal
- Hipotireoidismo
- Hipotireoidismo (congênito ou juvenil)
- Hipercalciúria Idiopática
- Hipogonadismo Hipogonadotrófico Idiopático
- Aumento de Gordura Abdominal (relacionado à andropausa)
- Infertilidade (causas hormonais)
- Síndrome autoimune da insulina
- Síndrome de Resistência à Insulina
- Insulinoma
- Distúrbios por Deficiência de Iodo
- Irritabilidade (relacionada à andropausa)
- Deficiência Isolada de ACTH
- Deficiência Isolada de FSH
- Deficiência Isolada de LH
- Condrodisplasia Metafisária de Jansen
- Síndrome de Kallmann (acometimento ovariano secundário a hipogonadismo hipogonadotrófico)
- Síndrome de Kearns-Sayre
- Síndrome de Kenny-Caffey
- Síndrome de Klinefelter
- Síndromes Variantes de Klinefelter
- Histiocitose de células de Langerhans
- Síndrome de Laron
- Hiperplasia Adrenal de Início Tardio
- Síndrome de Laurence-Moon
- Síndrome de Laurence-Moon-Biedl
- Aplasia de células de Leydig
- Hipoplasia de células de Leydig
- Lipodistrofia (congênita ou adquirida) com resistência à insulina
- Perda de massa muscular (relacionada à andropausa)
- Defeito da fase lútea
- Síndrome do folículo luteinizado não roto (LUFS)
- Resistência ao hormônio luteinizante
- Hipofisite linfocítica
- Transtorno Depressivo Maior
- Hipertermia maligna
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens (MODY)
- Síndrome de McCune-Albright
- Carcinoma Medular de Tireoide
- Carcinoma medular de tireoide familiar
- Lapsos de Memória (Relacionados à Menopausa)
- Síndrome Metabólica
- Deficiência de Mineralocorticoides
- Síndrome de Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS)
- Oscilações de Humor (relacionadas à menopausa)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1 (MEN1)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (MEN1) (manifestações pancreáticas)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2 (MEN2)
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2A (MEN2A)
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2B (MEN2B)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 4
- Distrofia miotônica
- Coma mixedematoso
- Síndrome de Nelson
- Diabetes mellitus neonatal
- Hiperparatireoidismo neonatal grave
- Nefrocalcinose

Equilíbrio Hormonal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Diabetes insipidus nefrogênico
- Tumores neuroendócrinos pancreáticos
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1)
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1) com manifestações neuroendócrinas
- Diabetes insipidus neurogênico
- Sudorese Noturna
- Hiperplasia adrenal congênita não clássica
- Síndrome de Noonan
- Oligomenorreia
- Osteopetrose
- Osteoporose
- Osteoporose (pós-menopausa)
- Síndrome de hiperestimulação ovariana (SHO)
- Síndromes de agenesia pancreática/desregulação de células B
- Tumores neuroendócrinos pancreáticos (TNEPs)
- Diabetes induzido por pancreatite
- Pan-hipopituitarismo
- Paraganglioma
- Risco genético para SOP
- Síndrome de Pendred
- Diabetes Mellitus Neonatal Permanente
- Síndrome da Persistência dos Ductos de Müller
- Síndrome da Persistência dos Ductos de Müller (PMDS)
- Feocromocitoma
- Feocromocitoma (diabetes secundário)
- Adenoma Hipofisário
- Adenoma Hipofisário (secretor de hormônios)
- Adenoma Hipofisário (prolactinoma com impacto na função testicular)
- Apoplexia Hipofisária
- Síndrome dos Ovários Policísticos
- Síndrome dos Ovários Policísticos (SOP)
- Síndrome dos ovários policísticos (SOP) com resistência à insulina
- Síndrome pós-finasterida
- Hipopituitarismo Pós-Traumático
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Puberdade Precoce
- Insuficiência Ovariana Prematura
- Insuficiência Ovariana Prematura (IOP)
- Insuficiência Adrenal Primária
- Aldosteronismo primário idiopático
- Amenorreia Primária
- Hiperaldosteronismo Primário
- Hiperparatireoidismo Primário
- Hiperparatireoidismo Primário (Familiar)
- Insuficiência ovariana primária
- Metabolismo da Progesterona
- Prolactinoma
- Polidipsia Psicogênica
- Disfunção Testicular Induzida por Radiação
- Síndrome de Reifenstein
- Hipertensão resistente, causas endócrinas
- Síndrome dos Ovários Resistentes
- Síndrome de Russell-Silver
- Insuficiência Adrenal Secundária
- Síndrome de apenas células de Sertoli
- Níveis de SHBG
- Síndrome de Sheehan
- Distúrbios do sono (relacionados à menopausa)
- Somatostatinoma
- Insuficiência Adrenal Induzida por Corticoides
- Tireoidite Subaguda
- Síndrome de Cushing Subclínica
- Síndrome de Swyer
- Síndrome da Secreção Inapropriada de Hormônio Antidiurético (SIADH)
- Síndrome da secreção inapropriada de hormônio antidiurético (SIADH)
- Insuficiência adrenal terciária
- Hiperparatireoidismo terciário

Equilíbrio Hormonal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Tumores de restos adrenais testiculares
- Torção testicular
- Variantes do metabolismo da testosterona
- Tecoma
- Síndrome da anemia megaloblástica responsiva à tiamina (TRMA)
- Distúrbios da tireoide (afetando hormônios reprodutivos)
- Conversão de hormônios tireoidianos (T4→T3)
- Resistência ao hormônio tireoidiano
- Nódulos tireoidianos
- Deficiência do hormônio estimulador da tireoide (TSH)
- Crise tireotóxica
- Tireoidite
- Tireotoxicose
- Deficiência do hormônio liberador de tireotrofina (TRH)
- Tireotropinoma
- Anorquia traumática
- Osteomalácia Induzida por Tumor
- Diabetes Mellitus Tipo 1
- Diabetes Mellitus Tipo 2
- Incontinência Urinária
- Miomas Uterinos
- Atrofia Vaginal
- Síndrome do Testículo Evanescente
- Varicocele
- VIPoma
- Raquitismo por Deficiência de Vitamina D
- Doença de Von Hippel-Lindau (VHL) com tumores neuroendócrinos
- Síndrome de Waterhouse-Friderichsen
- Síndrome de Weaver
- Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X
- Síndrome de Zollinger-Ellison (Gastrinoma)

FICHA DO PAINEL

Cortisol

Produção, transporte e sensibilidade aos glicocorticoides.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABHD6, ADCYAP1R1, ADIPOQ, ADRA2B, ARL13B, AVPR1B, BDNF, BTRC, CLOCK, COMT, CRH, CRHR1, CRY1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, ENSG00000237525, ENSG00000282882, ENSG00000289953, ENSG00000300599, ENSG00000309197, FKBP5, FTO, GPC5, HSD11B1, HSD11B2, IL6, IRGM, LEPR, LINC01495, MC4R, MTNR1B, NR3C1, OPRM1, OXTR, PER3, POR, RGS2, SAMD4A, SERPINA6, SIAH2-AS1, SLC12A3, SLC6A4, SLITRK1, TNF, TPSAB1, VDR, ZFHX3-AS1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Variação na 11β-hidroxilase (CYP11B1)
- Deficiência adquirida de CBG
- Resistência adquirida aos glicocorticoides
- Insuficiência adrenal com disrupção do ritmo circadiano
- Equilíbrio da esteroidogênese adrenal (cortisol vs. mineralocorticoide / andrógeno)
- Desvio androgênico / viés esteroidogênico semelhante à SOP
- Transtorno de ansiedade — associado ao eixo HPA
- Tendência ao excesso aparente de mineralocorticoides (HSD11B2)
- Vulnerabilidade ao estresse mediada por BDNF
- Suscetibilidade à perda óssea sob sobrecarga de glicocorticoides
- Suscetibilidade ao burnout e à fadiga crônica
- Síndrome de burnout
- Reatividade cardiovascular ao estresse agudo
- Deficiência de CBG
- Excesso de CBG
- Obesidade central (visceral) — sensibilidade ao GR
- Síndrome da fadiga crônica
- Síndrome da fadiga crônica com disfunção do eixo HPA
- Declínio cognitivo sob estresse crônico
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de P450 oxidorredutase
- Variação do ritmo circadiano do cortisol
- Hipertensão sensível ao sal mediada por cortisol (11β-HSD2)
- Síndrome de Cushing com alteração do cortisol diurno
- Atraso na fase do sono e desvio do cortisol
- Regeneração intracelular elevada de cortisol (11β-HSD1)
- Resistência familiar a glicocorticoides
- Fibromialgia
- Tendência ao hipercortisolismo funcional
- Hipersensibilidade generalizada aos glicocorticoides
- Nível de cortisol plasmático geneticamente determinado (CBG)
- Hipersensibilidade do receptor de glicocorticoide
- Resistência aos glicocorticoides (feedback atenuado)
- Hiper-reatividade do eixo HPA
- Desregulação imunológica por exposição crônica ao cortisol
- Resistência à insulina por sinalização de glicocorticoides
- Cortisol biodisponível baixo / fenótipo de fadiga
- CBG baixa e fração de cortisol livre elevada
- Suscetibilidade à hipertensão com renina baixa (CYP11B2)
- Transtorno depressivo maior — desregulação do eixo HPA
- Síndrome metabólica — mediada pelo receptor de glicocorticoides
- Variação não clássica da 21-hidroxilase (marcador CYP21A2)
- Sensibilidade à dor sob sobrecarga de estresse
- Suscetibilidade à depressão pós-parto
- Suscetibilidade ao transtorno de estresse pós-traumático (HPA)
- Resistência primária generalizada aos glicocorticoides
- Variação sazonal do humor — ritmo de cortisol

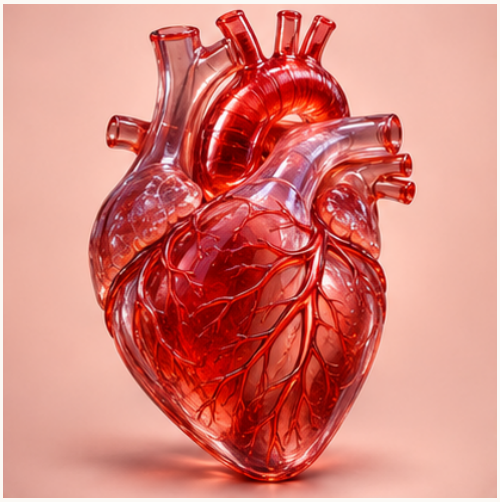
Cortisol

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Suscetibilidade à má adaptação ao trabalho em turnos
- Desregulação de cortisol induzida por privação de sono
- Resposta ao estresse e reatividade do cortisol
- Estilo de enfrentamento do estresse e resiliência emocional
- Distúrbio do sono relacionado ao estresse
- Vulnerabilidade ao uso de substâncias sob estresse crônico
- Insensibilidade aos glicocorticoides tecido-específica
- Risco de diabetes tipo 2 — eixo de regeneração do cortisol
- Adiposidade visceral mediada pela atividade da 11β-HSD1

FICHA DO PAINEL

Tireoide · Dra. Cátia Miranda



ESCOPO DO PAINEL

Vias tireoidianas e marcadores de contexto. A interpretação depende da variante disponível.

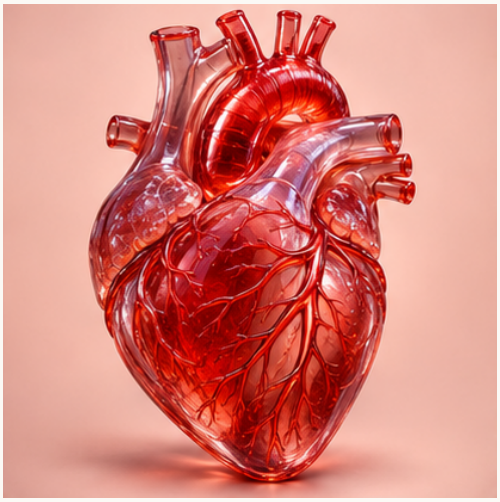
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADIPOQ, ATP7A, ATP7B, CLOCK, COMT, CRHR1, CTLA4, CYP1B1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DIO1, DIO2, DIO3, DUOX2, FKBP5, FOXE1, FTO, GC, GPX1, GPX4, GSTM1, GSTP1, GSTT1, HFE, HHEX, HLA-DQA1, IL12A, IL18RAP, LPP, MTHFR, MTR, MTRR, NKX2-1, NQO1, NR3C1, PAX8, PDE8B, PPARG, PTPN22, SELENOP, SH2B3, SLC11A2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, SOD2, TAGAP, TCF7L2, TF, TG, THRB, TMPRSS6, TPO, TSHR, UGT1A1, VDR

FICHA DO PAINEL

Resposta às incretinas e vias do glucagon



ESCOPO DO PAINEL

Marcadores de pesquisa relacionados a glicemia, peso e tolerabilidade. A resposta individual a medicamentos exige avaliação clínica.

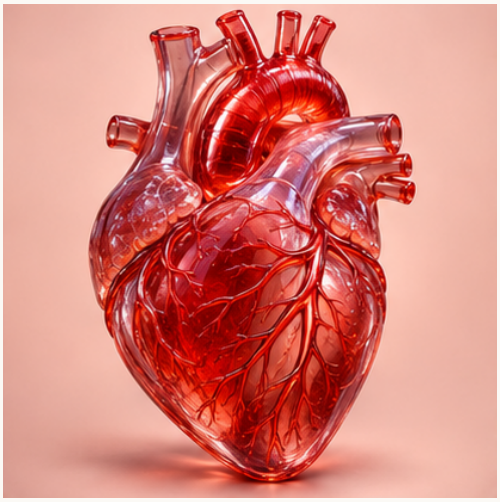
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ARRB1, DPP4, FTO, GCGR, GIPR, GLP1R, MC4R, PCSK1, TCF7L2

FICHA DO PAINEL

Receptor de andrógenos



ESCOPO DO PAINEL

Variação no receptor de andrógenos e sensibilidade hormonal.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AR

FICHA DO PAINEL

Autismo (transtorno do espectro autista)

Neurodesenvolvimento e condições descritas em associação com o autismo.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACE, ACOX3, ACTR3, ADGRL3, ADNP, ADORA2A, ALDH2, ALDOB, ANKRD11, ARID5B, AS3MT, ATG16L1, ATP2B2, ATP6V1G2, ATXN8OS-LINC00348, AUTS2, B4GAT1-DT, BDNF, BRSK2, CACNA1C, CACNA1G, CADM2, CD68, CD99L2, CDKL5, CDKN2B-AS1, CEP41, CHD8, CNTNAP2, COLEC10, COMT, CPT1A, CTSB, CUL4AP1, CYFIP1, CYP21A2, DCBLD2, DCC, DDC, DDX3Y, DISC1, DLD, DLGAP2, DLX1, DNMT3A, DPM3, DRD1, DRD2, DRD2-TMPRSS5, DRD4, EIF1AY, ELOVL2, EN2, ENSG00000187185, ENSG00000197585, ENSG00000228222, ENSG00000233030, ENSG00000235939, ENSG00000236154, ENSG00000249359, ENSG00000249779, ENSG00000251031, ENSG00000260007, ENSG00000261582, ENSG00000263708, ENSG00000275110, ENSG00000281593, ENSG00000282278, ENSG00000283208, ENSG00000283445, ENSG00000285941, ENSG00000285987, ENSG00000286176, ENSG00000286521, ENSG00000286928, ENSG00000287172, ENSG00000287308, ENSG00000287550, ENSG00000287748, ENSG00000287869, ENSG00000288074, ENSG00000289691, ENSG00000290034, ENSG00000291032, ENSG00000293110, ENSG00000293318, ENSG00000296095, ENSG00000300676, ENSG00000301481, ENSG00000305315, ENSG00000305853, ENSG00000307108, ENSG00000308006, ENSG00000310226, ESR1, ETFDH, FADS2, FAM43A, FGFR2, FOXP2, FOXP3, FUT2, FUT8, GABRQ, GBA1, GLO1, GNPTAB, GSS, HAMP, HAUS8, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTR1B, HTR2A, HTR2C, HTT, IKZF3, IL1B, IL23R, IL6, INPP4B, IRS1, ITGA4, ITIH3, KCNJ10, KDM5D, LAMB1, LINC01692, LOC124902731, LPL-SLC18A1, LY96, MACROD2, MAOA, MAOB, MECP2, MEF2C-AS1, MET, MIR137HG, MOCOS, MOG, MSH3, MT-ND1, MTHFR, MTNR1B, MTR, NFKBIL1, NLGN1, NLGN3, NLGN4X, NOD2, NPAS2, NRG1, NRXN1, NRXN3, NT5C2, OXTR, PAXIP1-AS2, PDZK1, PKD2L2-DT, PLA2G4C, PLA2G6, POLG, PRKCE, PTCHD1, PTEN, RELN, RORA, SAMD11, SCN1A, SERPINF1, SHANK2, SLC18A1, SLC1A1, SLC25A13, SLC35A3, SLC6A3, SLC6A4, SMARCA2, SNAP25, STAT6, STMN1, SYN2, TAS2R1, TBL1X, TBL1Y, TBX3, TF, TFR2, TMTC2, TNF, TPH2, TSC1, TSC2, UNC13C, UTY, VDR, VPS13B, VSTM4, WNT2, XPO1, YWHAB, ZNF804A

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- TDAH no TEA
- Síndrome de ADNP
- Deficiência intelectual relacionada ao ADNP
- Negligência afetiva
- Agorafobia no TEA
- Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
- Rinite Alérgica e Autismo
- Hemiplegia Alternante da Infância
- Síndrome de Andersen-Tawil
- Transtornos de ansiedade no TEA
- Apraxia de fala
- Asma e autismo
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH)
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH) com deficiência intelectual
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade, apresentação combinada
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade, apresentação predominantemente hiperativa-impulsiva
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade, apresentação predominantemente desatenta
- Transtorno do espectro autista com etiologia desconhecida
- Transtorno do espectro autista direcionado por variantes comuns
- Transtorno do espectro autista com herança complexa
- Transtorno do espectro autista com influência epigenética
- Transtorno do espectro autista, interação gene-ambiente
- Transtorno do espectro autista, forma idiopática
- Transtorno do espectro autista idiopático sem causa genética identificável
- Transtorno do espectro autista multifatorial

Autismo (transtorno do espectro autista)

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno do espectro autista não mendeliano
- Transtorno do espectro autista oligogênico
- Transtorno do espectro autista com escore de risco poligênico positivo
- Transtorno do espectro autista, forma esporádica
- Autismo com epilepsia
- Autismo com comprometimento da linguagem
- Autismo com regressão
- Autismo com transtorno do processamento sensorial
- Autismo com distúrbios do sono
- Encefalite autoimune associada ao autismo
- Transtorno do espectro autista com TDAH
- Epilepsia Autoimune com Características de TEA
- Síndrome de Baraitser-Winter
- Deficiência de Biotinidase
- Deficiência Profunda de Biotinidase
- Transtorno Bipolar no TEA
- Síndrome de Bohring-Opitz
- Síndrome Brânquio-Óculo-Facial
- Distúrbios relacionados ao CACNA1C
- Doença de Canavan
- Transtorno de deficiência de CDKL5
- Doença Celíaca
- Doença Celíaca e Autismo
- Deficiência Cerebral de Folato
- Síndrome de CHARGE
- Síndrome de CHARGE no TEA
- Semelhante à síndrome de CHARGE
- Apraxia de Fala na Infância
- Transtorno Desintegrativo da Infância
- Síndrome de Christian
- Síndrome da Fadiga Crônica (SFC) com TEA
- Risco de TEA relacionado ao CNTNAP2
- Distúrbios relacionados ao CNTNAP2
- Síndrome de Coffin-Siris
- Transtorno do Espectro Autista Complexo
- Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)
- Transtornos Congênitos da Glicosilação
- Síndromes de deficiência de creatina
- Deficiência do transportador de creatina
- Doença de Crohn
- Doença de Crohn e autismo
- Síndrome de Crouzon
- Depressão no TEA
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (TDC)
- Síndrome de Down
- Síndrome de Dravet
- Síndrome Dup15q
- Disbiose no Autismo
- Transtornos Alimentares no TEA
- Eczema e Autismo
- Alergias ambientais e autismo
- Autismo ambiental
- Esofagite eosinofílica
- Esofagite eosinofílica (EoE) com TEA
- Epilepsia com deficiência intelectual
- Autismo essencial
- Transtorno do espectro autista familiar (poligênico)
- Febre mediterrânea familiar (FMF) com TEA
- Distúrbios da oxidação de ácidos graxos
- Transplante de microbiota fecal (TMF) para TEA com alterações gastrointestinais
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF)
- Fibromialgia com TEA
- Alergias alimentares e autismo
- Síndrome FOXP1
- Deficiência intelectual relacionada ao FOXP1
- Síndrome do X frágil
- Síndrome do X frágil no TEA
- Síndrome de tremor/ataxia associada ao X frágil (FXTAS)
- Síndrome semelhante ao X frágil
- Intolerância à Frutose

Autismo (transtorno do espectro autista)

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença do Refluxo Gastroesofágico (DRGE) com TEA
- Problemas Gastrointestinais no TEA
- Transtorno de ansiedade generalizada no TEA
- Inflamação Gastrointestinal e TEA
- Atraso global do desenvolvimento
- Doença de depósito de glicogênio tipo I (doença de von Gierke)
- Homocistinúria
- Transtorno do Espectro Autista Idiopático
- Doença Inflamatória Intestinal (DII) no TEA
- Deficiência Intelectual (DI)
- Deficiência Intelectual no TEA
- Síndrome de Jansen-de Vries
- Artrite Idiopática Juvenil e Autismo
- Síndrome de Kabuki
- Encefalopatia por KCNQ2
- Doença de Krabbe
- Transtorno da Linguagem
- Síndrome da hiperpermeabilidade intestinal no TEA
- Síndrome de Lennox-Gastaut
- Síndrome de Lesch-Nyhan parcial
- Síndrome de Lujan-Fryns
- Distúrbios de depósito lisossômico
- Doença da Urina de Xarope de Bordo (MSUD)
- Doença da Urina de Xarope de Bordo (MSUD) Tipo 1A
- Síndrome de Ativação Mastocitária (MCAS) e Autismo
- Doença de Menkes
- Doença de Menkes, Atípica
- Proto-oncogene MET e função GI/imunológica no TEA
- Leucodistrofia Metacromática (MLD)
- Doença Mitocondrial
- Síndrome de Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS)
- Síndrome de Mowat-Wilson
- MTHFR e Metabolismo do Folato no TEA
- Deficiência de MTHFR
- Risco associado à neurexina 1 (NRXN1)
- Neurofibromatose tipo 2
- Risco associado às neuroliginas (NLGN3/NLGN4X)
- Autismo Não Sindrômico
- Deleções no NRXN1
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC)
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo no TEA
- Transtorno desafiador de oposição no TEA
- Acidemias orgânicas
- Disfunção oromotora
- Receptor de ocitocina (OXTR) e comportamento social
- PANDAS (Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções estreptocócicas)
- Transtorno de pânico no TEA
- Epilepsia e deficiência intelectual associadas ao PCDH19
- Pica no TEA
- Deficiência de PNPO
- Autismo Poligênico
- Psoríase e Autismo
- Deficiência intelectual relacionada a RELN
- Síndrome de Renpenning
- Síndrome Semelhante a Rett
- Artrite Reumatoide (AR) com TEA
- Esquizofrenia no TEA
- Esquizofrenia com deficiência intelectual
- Síndrome de Dravet relacionada ao SCN1A
- Transtornos relacionados ao SCN2A
- Transtorno do Processamento Sensorial
- Transtornos relacionados ao SHANK3
- Tempo cognitivo lento
- Supercrescimento bacteriano no intestino delgado (SIBO) no TEA
- Transtorno de ansiedade social no TEA
- Transtorno da comunicação social
- Síndrome de Sotos
- Fobia Específica no TEA

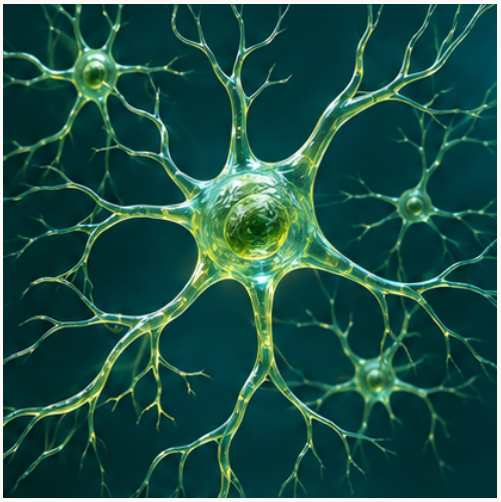
Autismo (transtorno do espectro autista)

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Gagueira
- Encefalopatia associada a STXBP1
- Deficiência intelectual relacionada ao SYNGAP1
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) e Autismo
- Síndrome de Tourette
- Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) e Autismo
- Colite Ulcerativa

FICHA DO PAINEL

Genética pediátrica 360



ESCOPO DO PAINEL

Marcadores de saúde na infância e na adolescência, do nascimento aos 18 anos.

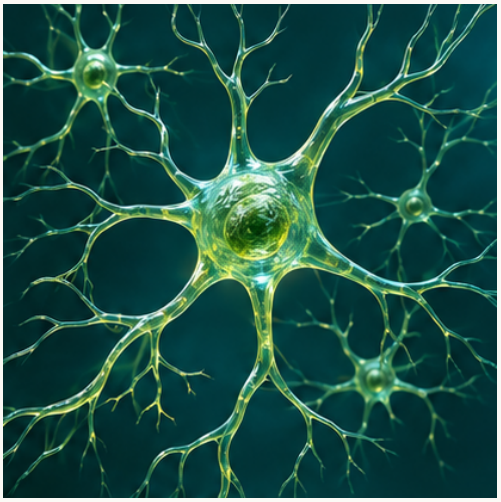
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC9, ACE, ACTN3, ADA, ADORA2A, ADRB2, AGT, ALPL, AMPD1, ANKK1, AOC1, APOA2, BCMO1, BDNF, CACNA1C, CADM2, CASR, CAT, CD36, CD38, CLOCK, COL1A1, COL5A1, COMT, CRHR1, CRP, CTLA4, CYP1A1, CYP1A2, CYP2C19, CYP2C9, CYP2R1, DRD4, EMSY, EPHX1, FADS1, FADS2, FCGR2A, FKBP5, FLG, FTO, FTO/IRX3, FUT2, GC, GDF5, GIPR, GNPDA2, GPX1, GRIN2B, GSDMB, GSTP1, HERC2, HIF1A, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HNMT, HTR1A, HTR2A, HTR3A, IFNG, IL10, IL13, IL1B, IL1RL1, IL33, IL4, IL4R, IL6, IRF4, KCTD15, LRP5, LRRC32, MBL2, MC1R, MC4R, MCM6/LCT, MMP3, MSTN, MTHFD1, MTHFR, MTNR1B, MTR, MTRR, NAT2, NEGR1, NOD2, NOS3, NPY, NQO1, NR3C1, NUDT15, OPRM1, OR6A2, ORMDL3, OXTR, PER3, PPARA, PPARG, PPARGC1A, PTPN22, SCN9A, SH2B1, SLC2A2, SLC6A2, SLC6A3, SLCO1B1, SMAD3, SNAP25, SOD2, TAS1R3, TAS2R38, TCF7L2, TLR2, TLR4, TMEM18, TMPRSS6, TNF, TPH2, TPMT, TRPV1, TSLP, TYR, VDR, VKORC1, WWC1

FICHA DO PAINEL

Gagueira



ESCOPO DO PAINEL

Marcadores comuns em vias estudadas na fluência da fala.

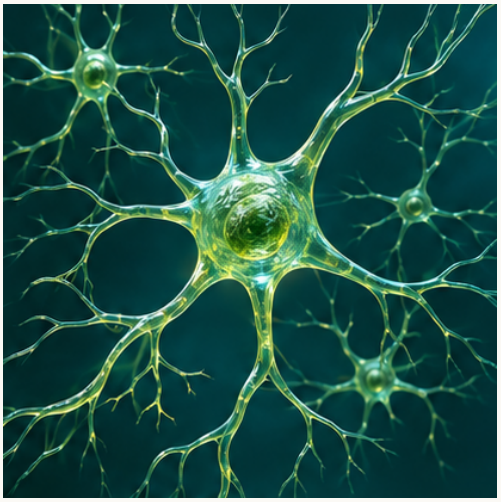
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ANKK1, COMT, DRD2, DRD3, DRD4, GNPTAB, SLC6A3

FICHA DO PAINEL

Esclerose lateral amiotrófica (ELA)



ESCOPO DO PAINEL

Marcadores comuns relacionados à biologia dos neurônios motores.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCG2, ALS2, ALS2CL, ANG, ANXA11, ATXN1, ATXN2, BCHE, CAV1, CAV2, CCNF, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, CYP1A2, CYP2B6, CYP2C19, DCTN1, DNAJC7, ELP3, ERBB4, EWSR1, FIG4, FUS, G6PD, GLE1, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, NAT2, NEFH, NEK1, NIPA1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SLCO1B1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TMEM106B, TUBA4A, UBQLN2, UGT1A1, UNC13A, VAPB, VCP

FICHA DO PAINEL

Neurologia

Condições do sistema nervoso central e suas vias biológicas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCA13, ADAMTSL1, ADORA2A, AKT1, APOE, APP, AQP4, ATXN2, BTBD9, CAV3, CCDST, CDKN2B-AS1, CELSR2, CFTR, CLEC16A, CLOCK, COL15A1, COL4A2, COMT, CSF2RA, DCC, DCDC2, DPP6, ENSG00000229771, ENSG00000235939, ENSG00000239922, ENSG00000250092, ENSG00000260007, ENSG00000285676, ENSG00000286001, ENSG00000286528, ENSG00000299098, ENSG00000300844, ENSG00000302566, ENSG00000302734, ENSG00000307222, ENSG00000309536, F2, FGFR1, FGFR2, FLT4, FSCN1, G6PD, GABRA1, GBA1, GRIA3, GRN, HCRTR2, HLA-DQB1, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HPAT5, IFIH1, IL10, KIZ, KLHL29, LINC00844, LOC107987057, LRRK2, MAPT, MASP1, MBL2, MIR4435-2HG, MT-ND4, MTHFR, MYBPC3, NKD1, NOTCH3, NT5C2, NTRK3, OAS1, PER2, PIK3CA, PRNP, SCN1A, SELENON, SLITRK1, SNCA, SOD1, SPINK1, SRA1, SV2B, TFAP2A-AS1, TLR3, TOR1A, TREM2, TREX1, TTR, TWIST1, UFL1-AS1, ZNF292, ZNF627

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Epilepsia de ausência
- Pancreatite aguda (comprometimento autonômico)
- ADEM
- Adrenoleucodistrofia (declínio cognitivo)
- Adrenoleucodistrofia (ligada ao X)
- Leucoencefalopatia de início no adulto com esferoides axonais e glia pigmentada (ALSP)
- Transtorno da fase avançada de sono-vigília
- Síndrome de Aicardi
- ELA (Esclerose Lateral Amiotrófica)
- Doença de Alzheimer
- Doença de Alzheimer (formas familiares)
- Transtorno amnéstico
- Neuropatia Amiloide
- Neuropatia Amiloide (acometimento autonômico)
- Amiloidose (formas neuropáticas)
- Esclerose Lateral Amiotrófica
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
- Esclerose Lateral Amiotrófica (formas genéticas)
- Encefalite anti-LGI1
- Cistos aracnóideos (intracranianos/espinhais)
- Malformação arteriovenosa (MAV)
- Ganglionopatia Autonômica Autoimune
- Doença de Batten
- Paralisia de Bell
- Blefaroespasmo Essencial Benigno
- Epilepsia rolândica benigna
- Blefaroespasmo
- Plexopatia Braquial
- CADASIL
- CADASIL (Arteriopatia cerebral autossômica dominante com infartos subcorticais e leucoencefalopatia)
- Síndrome do Túnel do Carpo
- Cataplexia
- Síndrome de Regressão Caudal
- Malformação Cavernosa
- Vasculite do Sistema Nervoso Central
- Mielinólise pontina central
- Apneia Central do Sono
- Aneurisma Cerebral
- Disgenesia Cerebral
- Paralisia Cerebral
- Paralisia Cerebral (causas estruturais)
- Síndrome Perdedora de Sal Cerebral
- Trombose Venosa Cerebral
- Xantomatose cerebrotendínea
- Cefaleia cervicogênica
- Doença de Chagas (acometimento autonômico)
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Malformação de Chiari

Neurologia

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Coreia
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica (PDIC)
- Enxaqueca crônica
- Encefalopatia traumática crônica
- CIDP
- Cefaleia em salvas
- Vasculite do SNC
- Lisencefalia em Pedra de Calçamento
- Síndrome de Cogan
- Despertares Confusionais
- Síndrome de Hipoventilação Central Congênita
- Miopatia Congênita
- Síndrome da Rubéola Congênita
- Degeneração corticobasal
- Síndromes craniofaciais (ex.: Apert, Crouzon)
- Craniossinostose
- Malformação de Dandy-Walker
- Transtorno do atraso da fase de sono-vigília
- Demência
- Demência associada à doença de Parkinson
- Doença desmielinizante
- Atrofia dentatorrubro-palidoluysiana
- Dermatomiosite
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação
- Doença de Devic
- Distonia Responsiva a Dopa
- Síndrome de Down
- Síndrome de Dravet
- Distonia
- Doença de Eales
- Encefalite
- Encefalomielite disseminada
- Epilepsia
- Epilepsia (disfunção cognitiva)
- Encefalopatia epiléptica
- Distrofia muscular facio-escapulo-umeral
- Neuropatia amiloide familiar
- Polineuropatia amiloidótica familiar
- Disautonomia familiar
- Insônia familiar fatal
- Crises convulsivas febris
- Neuropatia femoral
- Sequência de deformação por acinesia fetal
- Displasia fibromuscular (DFM)
- Displasia fibromuscular das artérias cerebrais
- Distonia focal
- Demência Frontotemporal
- Hemorragia Intracerebral
- Demência por corpos de Lewy
- Demência por corpos de Lewy (disfunção autonômica)
- Macrocefalia
- Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS)
- Esclerose Múltipla
- Miastenia gravis
- Doença de Parkinson
- Doença de Parkinson (disfunção autonômica)
- Doença de Parkinson (formas genéticas)
- Atrofia cortical posterior
- Afasia progressiva primária
- Síndrome das Pernas Inquietas
- Ataxia Espinocerebelar

FICHA DO PAINEL

Neuropatias

Nervos periféricos e condições associadas a neuropatias.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ALDH2, APOE, BDNF, BTNL2, COL1A1, COMT, CYP27A1, CYP2C19, CYP2C8, CYP3A4, DIO2, ENSG00000286484, ENSG00000295862, FUT2, GDF5, GSTM1, HFE, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IL10, IL6, IRF5, KCNQ1, MEIS1, MTHFR, NOS3, NUDT15, SERPINA1, SIRT1, SLC22A1, SNCA, TLR2, TNF, TRPV1, TTR, UNC13A

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Neuropatia Alcoólica
- Polineuropatia alcoólica associada ao ALDH2
- Neuropatia Compressiva por Deficiência de Alfa-1-Antitripsina
- Neuropatia Induzida por Amiodarona
- Neuropatia anti-MAG
- Neuropatia Autonômica Autoimune
- Neuropatia Periférica Induzida por Bortezomibe
- Síndrome da Ardência Bucal (TRPV1)
- Neuropatia por hipersensibilidade induzida por carbamazepina
- Neuropatia autonômica cardíaca
- Síndrome do Túnel do Carpo (Predisposição)
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Neuropatia Autonômica Diabética
- Neuropatia induzida por fluoroquinolonas
- Suscetibilidade à síndrome de Guillain-Barré
- Neuropatia da hemocromatose hereditária
- Neuropatia Sensitivo-Autonômica Hereditária Tipo I
- Neuropatia Amiloide Hereditária por Transtirretina
- Polineuropatia Hipotireoidiana
- Neuropatia Periférica Idiopática
- Polineuropatia sensorial dependente do comprimento (envelhecimento)
- Neuropatia induzida por linezolida
- Neuropatia associada à doença de Lyme
- Neuropatia por Deficiência de B12 Induzida por Metformina
- Suscetibilidade a Neuropatia Motora / ELA
- Atrofia de múltiplos sistemas (Síndrome de Shy-Drager)
- Sensibilidade à Dor Neuropática
- Neuropatia periférica induzida por paclitaxel
- Polineuropatia por Hiper-homocisteinemia
- Suscetibilidade à Neuralgia Pós-Herpética
- Falência Autonômica Pura (Síndrome de Bradbury-Eggleston)
- Síndrome do Túnel Radial
- Regeneração Reduzida de Nervos Periféricos
- Síndrome das Pernas Inquietas
- Neuropatia da Sarcoidose
- Lesão do Nervo Ciático
- Neuropatia sensorial associada a Sjögren
- Lesão Medular
- Neuropatia induzida por talidomida
- Neuropatia Ulnar no Cotovelo
- Polineuropatia Urêmica (DRC)
- Neuropatia por Deficiência de Vitamina B12 (Não Secretor)

FICHA DO PAINEL

Cognição e memória

Memória, cognição e vias do sistema nervoso.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABHD2, ACAD8, ACADS, AFDN, ALDH2, ANKK1, APOE, ARHGAP44, BDNF, BTNL2, CACNA1C, CDKN1B, CNNM2, COMT, CPS1, CYP2D6, DCC, DCDC2, DRD2, DRD4, DYRK1A, EGLN3, ENSG00000227681, ENSG00000236841, ENSG00000241489, ENSG00000251569, ENSG00000254258, ENSG00000254553, ENSG00000255730, ENSG00000257657, ENSG00000258807, ENSG00000260007, ENSG00000267984, ENSG00000272622, ENSG00000273112, ENSG00000275649, ENSG00000279773, ENSG00000282278, ENSG00000283208, ENSG00000285338, ENSG00000286251, ENSG00000286533, ENSG00000286685, ENSG00000287023, ENSG00000287618, ENSG00000288849, ENSG00000290034, ENSG00000291024, ENSG00000294659, ENSG00000296095, ENSG00000298359, ENSG00000299866, ENSG00000299923, ENSG00000300728, ENSG00000301354, ENSG00000303140, ENSG00000303938, ENSG00000304698, ENSG00000305352, ENSG00000305877, ENSG00000306609, ENSG00000307090, ENSG00000307434, ENSG00000310269, ENSG00000310478, FADS2, FOXN1, FOXP2, FSHR, GABRA1, GABRB2, GAD2, GFPT1, GRM1, GRN, HLA-DQA1, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTR1B, IDH1, IL10, IQCH-AS1, KLK2, LRRK2, LTA, MAOA, MAPT, MET, MSH3, MTHFR, NOTCH3, NOTCH4, OXTR, PARP1, POLG, PON1, PPFIBP2, PRKN, PRNP, PTBP3, SLC6A3, SNCA, TMEM163, TNF, TP53, TPP1, TREM2, TREX1, TTC28, ZNF627

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 5-hidroxitriptofano descarboxilase
- TDAH
- Adrenoleucodistrofia
- Doença do corpo de poliglicosana do adulto
- Leucoencefalopatia de início no adulto com esferoides axonais e glia pigmentada
- Comprometimento da memória associado à idade
- Declínio cognitivo relacionado à idade
- Síndrome de Aicardi-Goutières
- Demência Relacionada ao Álcool
- Deficiência de ALDH5A1
- Doença de Alzheimer
- Risco de Doença de Alzheimer (APOE)
- Transtorno Amnéstico
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de AMPA
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de GABA-B
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de NMDA
- Deficiência de arginase
- Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos (AADC)
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH)
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade, apresentação combinada
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade, apresentação predominantemente hiperativa-impulsiva
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH)
- Transtorno do déficit de atenção
- Transtorno do processamento auditivo (com déficits de atenção)
- Transtorno do espectro autista (TEA)
- Transtorno do espectro autista (relacionado à serotonina)
- Astrocitopatia autoimune associada à proteína glial fibrilar ácida (GFAP)
- Variantes de BDNF para Memória e Aprendizado
- Transtorno Bipolar
- Esclerose lateral amiotrófica-demência frontotemporal relacionada ao C9orf72
- CADASIL
- Doença de Canavan
- Síndrome carcinoide
- Doença Celíaca com Manifestações Neurológicas (incluindo cognitivas)
- Transtorno do Processamento Auditivo Central
- Angiopatia amiloide cerebral

Cognição e memória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Arteriopatia cerebral autossômica dominante com infartos subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL)
- Deficiência cerebral de folato
- Paralisia Cerebral
- Síndrome da Fadiga Crônica (SFC) com Comprometimento Cognitivo
- Síndrome da Fadiga Crônica (com déficits de atenção)
- Encefalopatia traumática crônica
- Citrulinemia tipo I
- Genes de Reserva Cognitiva
- Transtorno de Déficit de Concentração
- Degeneração corticobasal
- Síndrome de deficiência de creatina
- Síndromes de deficiência de creatina (deficiências de AGAT, GAMT, CRTR)
- Acidúria D-2-hidroxiglutárica
- Acidúria D-glicérica
- Demência pugilística
- Demência com corpos de Lewy
- Atrofia dentatorrubro-palidoluysiana (DRPLA)
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (com déficits de atenção)
- Deficiência de Di-hidropteridina Redutase (DHPR)
- Transtorno de Atenção, Controle Motor e Percepção (DAMP)
- Síndrome de Desregulação Dopaminérgica
- Hipersensibilidade do Receptor de Dopamina
- Síndrome de Deficiência do Transportador de Dopamina (DTDS)
- Síndrome de Down
- Demência na Síndrome de Down
- Desatenção
- Comprometimento Cognitivo Relacionado à Disautonomia
- Discalculia
- Disgrafia
- Doença de Parkinson de Início Precoce
- Transtorno da função executiva
- Demência familiar britânica
- Demência familiar dinamarquesa
- Distrofia muscular oculofaríngea familiar com demência
- Insônia familiar fatal
- Transtornos do espectro alcoólico fetal
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF)
- Fibromialgia (com déficits cognitivos/de atenção)
- Fibromialgia com disfunção cognitiva
- Crises convulsivas responsivas ao ácido folínico
- Síndrome de tremor/ataxia associada ao X frágil (FXTAS)
- Demência Frontotemporal
- FTLD-Tau
- FTLD-TDP
- Deficiência de GABA-transaminase
- Encefalopatia por receptor GABAA
- Deficiência intelectual relacionada ao GABARAP
- Epilepsia relacionada ao GABRA1
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRA5
- Epilepsia relacionada ao GABRB1
- Encefalopatia do desenvolvimento relacionada ao GABRB2
- Epilepsia relacionada ao GABRB3
- Epilepsia relacionada ao GABRD
- Transtorno do neurodesenvolvimento relacionado ao GABRE
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRG1
- Epilepsia relacionada ao GABRG3
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRP
- Atraso no desenvolvimento relacionado ao GABRQ
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRR1
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRR2
- Deficiência intelectual relacionada ao GABRR3
- Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker
- Deficiência de glutamato-cisteína ligase
- Deficiência de glutamato descarboxilase

Cognição e memória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de glutamato-piruvato transaminase
- Deficiência de ácido glutâmico descarboxilase
- Deficiência de glutamina sintetase
- Deficiência de glutaril-CoA desidrogenase
- Encefalopatia por glicina
- Degeneração Lobar Frontotemporal Relacionada ao GRN
- Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase (GAMT)
- Encefalopatia de Hashimoto
- Encefalopatia de Hashimoto (encefalopatia responsiva a esteroides associada à tireoidite autoimune - SREAT)
- Toxicidade por metais pesados com comprometimento cognitivo
- Homocarnosinose
- Homocistinúria
- Hiperamonemia
- Hiperamonemia tipo II
- Hiperprolactinemia (Induzida por Agonistas da Dopamina)
- Hiperprolinemia tipo I
- Parkinsonismo-Distonia Infantil
- Deficiência Intelectual
- Parkinsonismo Juvenil
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Korsakoff
- Doença de Krabbe
- Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos
- Transtornos de aprendizagem
- Demência por corpos de Lewy
- Doença de Lyme com comprometimento cognitivo
- Doença da urina de xarope de bordo
- Doença da Urina de Xarope de Bordo (MSUD)
- Síndrome de Ativação Mastocitária (MCAS) com Sintomas Cognitivos
- Doença de Menkes
- Comprometimento Cognitivo Leve
- Doença Mitocondrial
- Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS) com Demência
- Deficiência do carreador mitocondrial de glutamato-aspartato
- Encefalomiopatia neurogastrintestinal mitocondrial
- Doença do Mofo/Doença por Biotoxinas com Disfunção Cognitiva
- Deficiência do Cofator de Molibdênio
- Deficiência de monoamina oxidase A
- Disfunção Cognitiva Relacionada à Esclerose Múltipla (EM)
- Demência associada à esclerose múltipla
- Disfunção cognitiva associada à esclerose múltipla
- Atrofia de múltiplos sistemas
- Encefalomielite miálgica (EM) com comprometimento cognitivo
- Narcolepsia
- Síndromes de neuroacantocitose (coreia-acantocitose, síndrome de McLeod)
- Neurofibromatose tipo 1
- Comprometimento cognitivo induzido por neuroinflamação
- Síndrome neuroléptica maligna
- Variantes de Neuroplasticidade
- Neurossarcoidose
- Neurossífilis
- Comprometimento cognitivo não amnéstico
- Doença de Parkinson
- Atrofia cortical posterior
- Afasia progressiva primária
- Paralisia Supranuclear Progressiva
- Demência Vascular
- Risco de Demência Vascular

FICHA DO PAINEL

Foco e atenção

Atenção, função executiva e respostas cognitivas ao estresse.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADORA2A, ADRB2, ALDH2, AMPD1, ANKK1, APOE, APP, AR, ARNTL, ATG16L1, ATXN2, BDNF, BIN1-CYP27C1, BPHL, BPTF, C5, C9orf72, CACNA1C, CASR, CBS, CD36, CDH13, CHRNA4, CNBD1, CNTNAP2, COMT, CPT1A, CRHR1, CRY2, CYP11B2, CYP2D6, DCDC2, DERL3, DIO1, DIO2, DISC1, DRD2, DRD3, ENG, ESR1, FADS2, FIRRM, FOXO3, FOXP2, FUT2, GBA1, GC, GCK, GNB3, GRN, GS1-24F4.2, HCRTR1, HCRTR2, HFE, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTT, IGHV1-69, IL10, IL1B, IL1RN, IL23R, IL4, IL6, IL7R, INSC, IRF5, IRF7, IRGM, ITGAM, LIFR, LOC101927701-C1D, LOC107987057, LRRK2, LRRTM4, MAOA, MAPT, MEFV, MEIS1, MFAP2, MT-ND4, MTHFR, NAA50, NOD2, NOS3, NR3C1, NSD1, NTRK1, OAS1, OCA2, OXTR, PDE3A, PER2, PHF20, PHTF1, PLA2R1, POLG, PON1, PRKCE, PRKN, PTCSC2, PTEN, PTPRD, PTPRG, RAB11FIP1, RBFOX1, RIMS1, RNF213, SCN3B, SCN5A, SERPINA1, SHROOM3, SLC12A3, SLC6A4, SNCA, STAT3, STXBP4, TGIF1, TLR1, TNF, TPH2, TRAJ14, TREX1, TSHR, UMOD, VDR

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Transtorno de estresse agudo
- Disfunção cognitiva induzida por estresse agudo
- Transtorno de adaptação com perturbação da cognição
- Fadiga adrenal (controversa, mas frequentemente considerada na prática clínica)
- Adrenoleucodistrofia - comprometimento cognitivo
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH) no adulto
- Doença de Still do adulto
- Impacto cognitivo de experiências adversas na infância (ACEs)
- Doença de Alexander - disfunção cognitiva
- Disfunção Cognitiva por Carga Alostática
- Deficiência de Alfa-1-Antitripsina
- Doença de Alzheimer
- Amiloidose - disfunção cognitiva
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
- Esclerose Lateral Amiotrófica com comprometimento cognitivo
- Fadiga relacionada à anemia
- Espondilite anquilosante
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de NMDA
- Transtorno de personalidade antissocial
- Transtorno de ansiedade não especificado
- Perturbação cognitiva induzida por ansiedade
- Fadiga relacionada à ansiedade
- Transtorno do processamento auditivo
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno do espectro autista (TEA)
- Transtorno do espectro autista (TEA) com comprometimento cognitivo
- Doença de Behçet
- Doença de Behçet - comprometimento cognitivo
- Transtorno Bipolar
- Transtorno Bipolar com comprometimento cognitivo
- Transtorno Bipolar Tipo II
- Transtorno Dismórfico Corporal
- Transtorno de Personalidade Borderline
- Síndrome de Burnout
- Síndrome de Burnout - impacto cognitivo
- Fadiga relacionada ao câncer
- Cataplexia
- Doença Celíaca
- Doença Celíaca com disfunção cognitiva
- Disfunção cognitiva relacionada à Doença Celíaca
- Transtorno do Processamento Auditivo Central
- Transtorno do Processamento Auditivo Central (CAPD)
- Vasculite do Sistema Nervoso Central
- Apneia Central do Sono

Foco e atenção

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Paralisia Cerebral
- Doença de Pequenos Vasos Cerebrais
- Chemo brain (Comprometimento cognitivo induzido por quimioterapia)
- Comprometimento Cognitivo Induzido por Quimioterapia
- Transtorno Desintegrativo da Infância
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica (SFC)
- Síndrome da Fadiga Crônica (SFC) com comprometimento cognitivo
- Síndrome da Fadiga Crônica/Encefalomielite Miálgica (SFC/EM)
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica (PDIC)
- Síndrome da Resposta Inflamatória Crônica (CIRS)
- Síndrome da Resposta Inflamatória Crônica (CIRS) com disfunção cognitiva
- Insônia Crônica com disfunção cognitiva
- Doença Renal Crônica (DRC)
- Comprometimento cognitivo associado à doença renal crônica
- Transtorno Neurocognitivo Associado à Doença Renal Crônica
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC) - comprometimento cognitivo
- Atrofia Cerebral Induzida por Estresse Crônico - efeitos cognitivos
- Encefalopatia Traumática Crônica (CTE)
- Encefalopatia Traumática Crônica (CTE) - declínio cognitivo relacionado ao estresse
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano com disfunção cognitiva
- Transtornos do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano
- Risco de Declínio Cognitivo
- Síndrome da Fadiga Cognitiva
- Comprometimento Cognitivo por Estresse Psicológico Crônico
- Comprometimento Cognitivo Sem Demência (CIND)
- Transtorno de Estresse Relacionado a Combate
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático Complexo (TEPT-C) - manifestações cognitivas
- Síndrome da Dor Regional Complexa
- Transtorno de Déficit de Concentração
- Transtorno de Déficit de Concentração (TDC)
- Transtorno de Conduta
- Despertares Confusionais
- Síndrome de Conn
- Transtorno conversivo
- Degeneração corticobasal
- Disfunção cognitiva induzida por cortisol
- Doença de Crohn
- Doença de Crohn com disfunção cognitiva
- Doença de Cushing
- Transtorno ciclotímico
- Delirium
- Demência com corpos de Lewy
- Transtorno de despersonalização/desrealização
- Comprometimento cognitivo induzido por depressão
- Fadiga Relacionada à Depressão
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (TDC)
- Diabetes Mellitus com disfunção cognitiva
- Encefalopatia Diabética
- Cetoacidose Diabética
- Transtorno Disruptivo da Desregulação do Humor
- Amnésia Dissociativa - relacionada ao estresse
- Transtorno Dissociativo de Identidade
- Desregulação Dopaminérgica
- Discalculia
- Discalculia com Dificuldades Atencionais
- Disgrafia
- Disgrafia com Dificuldades Atencionais
- Dislexia
- Dislexia com Dificuldades Atencionais
- Doença de Alzheimer de Início Precoce

Foco e atenção

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Parkinsonismo de início precoce
- Desregulação emocional - impacto cognitivo
- Comprometimento Cognitivo por Estresse Emocional
- Encefalite
- Exposição a toxinas ambientais (ex.: chumbo, mercúrio) com disfunção cognitiva
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite (Churg-Strauss) - disfunção cognitiva
- Epilepsia
- Síndrome de disfunção executiva
- Transtorno da função executiva
- Transtorno da função executiva (EFD)
- Transtornos da função executiva
- Transtornos do espectro alcoólico fetal
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF) com comprometimento cognitivo
- Fibromialgia
- Fibromialgia com disfunção cognitiva
- Fibromialgia com comprometimento cognitivo
- Fadiga relacionada à fibromialgia
- Demência Frontotemporal
- Demência Frontotemporal (DFT)
- Demência Frontotemporal, variante comportamental
- Degeneração Lobar Frontotemporal (DLFT)
- Transtorno de Ansiedade Generalizada
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG)
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG) - sintomas cognitivos
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG) com comprometimento cognitivo
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG) com TDAH comórbido
- Transtorno de ansiedade generalizada, não especificado
- Síndrome de Gilles de la Tourette
- Acidúria glutárica tipo 1
- Doença de Graves
- Doença de Graves com disfunção cognitiva
- Encefalopatia de Hashimoto
- Tireoidite de Hashimoto
- Tireoidite de Hashimoto com disfunção cognitiva
- Comprometimento cognitivo associado à insuficiência cardíaca
- Disfunção cognitiva relacionada à toxicidade por metais pesados
- Encefalopatia hepática
- Telangiectasia hemorrágica hereditária
- Ansiedade de alto funcionamento - impacto cognitivo
- Homocistinúria
- Comprometimento cognitivo por desregulação do eixo HPA
- Hidrocefalia
- Hipercalcemia
- Hipersonia
- Transtorno de Hipersonolência
- Hipertireoidismo
- Hipertireoidismo com disfunção cognitiva
- Hipoglicemia
- Hipoglicemia com disfunção cognitiva
- Hipocalemia
- Hipomagnesemia
- Hipotireoidismo
- Hipotireoidismo com disfunção cognitiva
- Disfunção cognitiva relacionada ao hipotireoidismo
- Fadiga Relacionada ao Hipotireoidismo
- Hipersonia Idiopática
- Hipersonia Idiopática com disfunção cognitiva
- Erros Inatos do Metabolismo
- Miosite por Corpos de Inclusão
- Parkinsonismo-Distonia Infantil
- Transtorno de Insônia
- Deficiência Intelectual
- Transtorno Explosivo Intermitente
- Síndrome do Intestino Irritável (SII)

Foco e atenção

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome do Intestino Irritável (SII) com disfunção cognitiva
- Transtorno de Jet Lag
- Síndrome de Kleine-Levin
- Síndrome de Kleine-Levin Não Especificada de Outra Forma
- Síndrome de Korsakoff
- Discinesia Induzida por L-DOPA
- Síndrome Miastênica de Lambert-Eaton
- Demência por corpos de Lewy
- Demência por corpos de Lewy (DCL)
- Comprometimento cognitivo associado à cirrose hepática
- Nefrite lúpica
- Disfunção cognitiva relacionada ao lúpus
- Doença de Lyme com disfunção cognitiva
- Disfunção cognitiva relacionada à doença de Lyme
- Neuroborreliose de Lyme
- Transtorno Depressivo Maior
- Transtorno Depressivo Maior (TDM)
- Transtorno Depressivo Maior (TDM) com Comprometimento Cognitivo
- Transtorno Neurocognitivo Maior Devido a Outra Condição Médica
- Transtorno Neurocognitivo Maior com Perturbação da Atenção
- Toxicidade por Manganês
- Disfunção cognitiva relacionada à Síndrome de Ativação Mastocitária (MCAS)
- Encefalopatia Metabólica
- Poliangiite microscópica - comprometimento cognitivo
- Enxaqueca
- Comprometimento Cognitivo Leve (CCL)
- Comprometimento Cognitivo Leve (CCL) - exacerbado pelo estresse
- Comprometimento Cognitivo Leve (CCL) devido à Doença de Alzheimer
- Transtorno Neurocognitivo Leve com Distúrbio Atencional
- Doença Mitocondrial
- Síndrome de encefalopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios semelhantes a AVC (MELAS)
- Doença do Mofo/Síndrome de Resposta Inflamatória Crônica (CIRS)
- Doença de Moyamoya
- Esclerose Múltipla
- Esclerose Múltipla (EM)
- Esclerose Múltipla (EM) com disfunção cognitiva
- Esclerose Múltipla (EM) com comprometimento cognitivo
- Disfunção cognitiva relacionada à esclerose múltipla (EM)
- Fadiga na esclerose múltipla
- Fadiga cognitiva relacionada à esclerose múltipla
- Atrofia de múltiplos sistemas
- Encefalomielite miálgica
- Encefalomielite miálgica (EM)
- Encefalomielite miálgica/síndrome da fadiga crônica (EM/SFC) com disfunção cognitiva
- Miastenia gravis
- Transtorno de personalidade narcisista
- Narcolepsia
- Narcolepsia, tipo 2
- Neuroacantocitose
- Transtorno do neurodesenvolvimento, não especificado de outra forma
- Neurofibromatose tipo 1
- Disfunção cognitiva relacionada à neuroinflamação (induzida por estresse)
- Síndrome neuroléptica maligna
- Terrores Noturnos
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Dificuldade de Aprendizagem Não Verbal
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal (NVLD)
- Variantes do Processamento de Norepinefrina

Foco e atenção

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hidrocefalia de Pressão Normal
- Deficiências Nutricionais (ex.: B1, B12, D) com disfunção cognitiva
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC)
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) com comprometimento cognitivo
- Transtorno de Personalidade Obsessivo-Compulsiva
- Apneia Obstrutiva do Sono
- Apneia Obstrutiva do Sono (AOS)
- Disfunção cognitiva relacionada ao transplante de órgãos
- Disfunção cognitiva relacionada à intoxicação por organofosforados
- PANDAS/PANS (Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções estreptocócicas/Síndrome neuropsiquiátrica pediátrica de início agudo)
- Transtorno de pânico
- Transtorno de pânico - sintomas cognitivos
- Doença de Parkinson
- Demência da doença de Parkinson (DDP)
- Fadiga na doença de Parkinson
- Doença de Parkinson com comprometimento cognitivo leve
- Comprometimento Cognitivo Induzido por Estresse Percebido
- Alterações Cognitivas da Perimenopausa
- Transtorno de Movimentos Periódicos dos Membros durante o Sono
- Síndrome de Pisa
- Sequelas Pós-Agudas da Infecção por SARS-CoV-2 (PASC) com Disfunção Cognitiva
- Síndrome pós-concussão (SPC) com comprometimento cognitivo
- Fadiga na Síndrome Pós-Concussional
- Síndrome Pós-Concussional com Déficits de Atenção
- Síndrome de Fadiga Pós-COVID
- Síndrome Pós-COVID-19 (COVID Longa)
- Comprometimento Cognitivo Pós-Estresse
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT) - Subtipo Cognitivo
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT) com Comprometimento Cognitivo
- Síndrome da Doença de Lyme Pós-Tratamento (PTLDS) - Disfunção Cognitiva
- Atrofia Cortical Posterior
- Depressão Pós-Parto com Disfunção Cognitiva
- Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática (POTS)
- Afasia Progressiva Primária, Variante Logopênica
- Transtornos da Velocidade de Processamento
- Paralisia Supranuclear Progressiva
- Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP)
- Artrite Psoriásica - comprometimento cognitivo
- Déficit Cognitivo por Estresse Psicológico
- Comprometimento cognitivo associado à psicose
- Comprometimento cognitivo induzido por radiação
- Transtorno Comportamental do Sono REM
- Fadiga na Síndrome das Pernas Inquietas
- Artrite Reumatoide
- Artrite Reumatoide (AR) com disfunção cognitiva
- Disfunção cognitiva relacionada à artrite reumatoide
- Sarcoidose - neurossarcoidose com comprometimento cognitivo
- Esquizofrenia
- Esquizofrenia com comprometimento cognitivo
- Transtorno do Processamento Sensorial
- Transtorno do Processamento Sensorial (TPS)
- Distúrbio do sono do trabalho em turnos
- Síndrome de Sjögren
- Síndrome de Sjögren com disfunção cognitiva
- Disfunção cognitiva relacionada à síndrome de Sjögren
- Apneia do sono com disfunção cognitiva
- Fadiga relacionada à apneia do sono

Foco e atenção

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hipoventilação relacionada ao sono
- Sonambulismo
- Tempo cognitivo lento
- Tempo cognitivo lento (SCT)
- Disfunção cognitiva relacionada à neuropatia de fibras pequenas
- Transtorno de ansiedade social
- Transtorno Específico da Aprendizagem (TEAp)
- Transtorno Específico da Aprendizagem com prejuízo na matemática
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Matemática com Dificuldades Atencionais
- Transtorno Específico da Aprendizagem com prejuízo na leitura
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Leitura (Dislexia)
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Leitura com Dificuldades Atencionais
- Transtorno Específico da Aprendizagem com prejuízo na expressão escrita
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Expressão Escrita com Dificuldades Atencionais
- Fobia Específica
- Ataxia Espinocerebelar com disfunção cognitiva
- Dificuldade de Aprendizagem Exacerbada pelo Estresse
- Névoa Cognitiva Induzida por Estresse
- Demência Induzida por Estresse
- Disfunção Executiva Induzida por Estresse
- Disfunção da Memória Mediada por Estresse
- Déficit de Função Executiva Relacionado ao Estresse
- Declínio Cognitivo Sensível ao Estresse
- Acidente Vascular Cerebral (AVC)
- Fadiga relacionada ao AVC
- Transtorno por Uso de Substâncias (Cocaína/Anfetamina)
- Demência Persistente Induzida por Substâncias
- Hiperatividade do Sistema Nervoso Simpático - efeitos cognitivos
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES)
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) com disfunção cognitiva
- Discinesia tardia
- Transtorno neurocognitivo relacionado ao trauma
- Traumatismo cranioencefálico
- Traumatismo cranioencefálico (TCE)
- Traumatismo cranioencefálico (TCE) - déficits cognitivos exacerbados pelo estresse
- Traumatismo cranioencefálico (TCE) com comprometimento cognitivo
- Fadiga associada a traumatismo cranioencefálico
- Deficiência de Tirosina Hidroxilase
- Colite Ulcerativa
- Colite Ulcerativa com disfunção cognitiva
- Comprometimento Cognitivo Vascular
- Demência Vascular
- Transtorno do Processamento Visual
- Transtorno do Processamento Visual (TPV)
- Deficiência de Vitamina B12 com disfunção cognitiva
- Deficiência de Vitamina D com disfunção cognitiva
- Granulomatose de Wegener (Granulomatose com Poliangeíte) - disfunção cognitiva
- Comprometimento Cognitivo Relacionado ao Estresse Ocupacional
- Déficits de Memória de Trabalho

FICHA DO PAINEL

Educação e Aprendizagem

Linguagem, aprendizagem e processamento de informações.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADGRL3, ADIPOQ, ADORA2A, ADRB1, ADRB2, ALDH2, ANK3, ANKK1, APOE, AR, ASMTL, BDNF, C9orf72, CACNA1C, CALN1, CAMK1D, CD36, CIART, CNTNAP2, COL19A1, COMT, CRHR1, CSMD1, CTNNA3, CTNND2, CTNS, CYP2D6, CYP2E1, DCDC2, DIO1, DISC1, DNAH6, DRD2, DRD4, EIF2B2, ENSG00000227885, ENSG00000228944, ENSG00000235303, ENSG00000253154, ENSG00000255730, ENSG00000258908, ENSG00000266120, ENSG00000267360, ENSG00000273112, ENSG00000273192, ENSG00000286082, ENSG00000293080, ENSG00000294708, ENSG00000295166, ENSG00000300984, ENSG00000301544, ENSG00000308521, ESR2, FADS2, FOXP2, GBA1, GC, GPC6, GRM3, GRN, HCRTR2, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HMGA2, HTR1B, HTT, ING1, IRF5, KIAA0319, KL, KLK2, LINC00375, LINC02786, LIPA, LRRK2, MAGI1, MANBAL, MAOA, MAPT, MECP2, MTHFR, MTR, NOS2, NOTCH3, NUP88, NXPH2, NYAP1, OPRM1, PARAIL, PAXIP1-AS2, PDE4D, PDE4DIP, PITX2-C4orf32, POLG, PTCSC2, PTPRK-AS1, RFTN1, RNF213, SLC2A1, SLC6A3, SLC6A4, SNAP25, SNCA, TCF20, THSD7A, TNF, TRIM26, TRIP12, TSHR, TTC23, UBE2L5, ZNF521

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Motivação e persistência acadêmica (DRD2/TH)
- Acalculia
- Afasia infantil adquirida
- Discalculia adquirida
- Dislexia adquirida
- TDAH
- TDAH (Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade)
- TDAH (com comprometimento da linguagem)
- TDAH, apresentação combinada
- TDAH, tipo combinado
- TDAH, apresentação predominantemente hiperativa-impulsiva
- TDAH, apresentação predominantemente desatenta
- Transtornos de adaptação
- Adrenoleucodistrofia
- Adrenoleucodistrofia (ALD) com declínio cognitivo
- Doença de Alexander
- Alexia
- Doença de Alzheimer
- Comprometimento Cognitivo Leve Amnéstico
- Anaritmetia
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de NMDA
- Transtorno do déficit de atenção (TDA)
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH)
- Atenção sustentada e foco (DRD4/SNAP25)
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (desempenho acadêmico)
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) com discalculia
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) com dificuldades de aprendizagem em matemática
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade, apresentação predominantemente desatenta
- Dislexia atencional
- Dislexia auditiva
- Processamento auditivo e consciência fonêmica (ROBO1)
- Transtorno do processamento auditivo
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno do espectro autista (TEA)
- Transtorno do espectro autista (TEA) com discalculia
- Transtorno do espectro autista (TEA) com dificuldades de aprendizagem em matemática
- Transtorno do espectro autista (desafios educacionais e sociais)
- Transtorno do espectro autista (com comprometimento da linguagem)
- Encefalite Autoimune (geral)

Educação e Aprendizagem

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de Biotinidase
- Transtorno Bipolar
- Transtorno Bipolar (Impacto no Desempenho Acadêmico)
- Transtorno Bipolar (Pediátrico)
- Doença de Canavan
- Transtorno do Processamento Auditivo Central
- Transtorno do Processamento Auditivo Central (Impacto Acadêmico)
- Transtorno do Processamento Auditivo Central (CAPD)
- Paralisia Cerebral com discalculia
- Síndrome de CHARGE
- Apraxia de Fala na Infância
- Apraxia de Fala na Infância (CAS)
- Depressão Resistente ao Tratamento em Câncer Infantil
- Transtorno Desintegrativo da Infância
- Transtorno da Fluência com Início na Infância (Gagueira)
- Esquizofrenia com Início na Infância
- Síndrome da Fadiga Crônica da Infância
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica (PDIC) com comprometimento cognitivo
- Encefalopatia Traumática Crônica
- Adaptabilidade em Sala de Aula e Flexibilidade Cognitiva (COMT Val158Met)
- Transtorno de Déficit de Concentração
- Transtorno de Conduta
- Dislexia profunda
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (Desafios Acadêmicos e Motores)
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (Dispraxia)
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Discalculia
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Disgrafia
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Déficits Motores Finos
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Déficits Motores Grossos
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Comprometimento da Linguagem
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação com Déficits Visuo-Perceptivos
- Discalculia do Desenvolvimento
- Dislexia do Desenvolvimento
- Transtorno do Desenvolvimento da Linguagem
- Dispraxia Verbal do Desenvolvimento (afetando a leitura)
- Dispraxia Verbal do Desenvolvimento (DVD)
- Transtorno Disruptivo da Desregulação do Humor
- Amnésia Dissociativa
- Síndrome de Down
- Transtorno de Desatenção
- Discalculia
- Discalculia (Transtorno da Matemática)
- Discalculia como parte de uma Síndrome de Dificuldade de Aprendizagem
- Discalculia Associada a Anormalidades Cromossômicas
- Discalculia Associada a Distúrbios Mitocondriais
- Discalculia Devido a Fatores Genéticos
- Discalculia Devido a Deficiências Nutricionais
- Discalculia Devido a Lesão Cerebral Perinatal
- Discalculia Após Doenças Infecciosas que Afetam o SNC
- Discalculia em Lesão Cerebral Adquirida
- Discalculia em Doenças Autoimunes
- Discalculia na Encefalite Autoimune
- Discalculia em Doenças Desmielinizantes
- Discalculia em Síndromes Genéticas
- Discalculia em Distúrbios Metabólicos
- Discalculia em Doenças Neurodegenerativas
- Discalculia em Síndromes do Neurodesenvolvimento
- Discalculia em Transtornos Psiquiátricos
- Discalculia no Contexto de Transtornos do Neurodesenvolvimento

Educação e Aprendizagem

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Discalculia Relacionada a Distúrbios Endócrinos
- Discalculia Secundária a Doenças Neurológicas
- Discalculia com Déficits nas Funções Executivas
- Dislexia Diseidética
- Disgrafia
- Disgrafia (Transtorno da Expressão Escrita)
- Disgrafia Devido a Distúrbios Neurológicos
- Dislexia
- Dislexia com Déficits no Processamento Auditivo
- Dislexia com discalculia comórbida
- Dislexia com Déficits no Processamento Ortográfico
- Dislexia com Déficits de Memória Fonológica
- Dislexia com Déficit de Nomeação Rápida Automatizada
- Dislexia com Déficits no Processamento Visual
- Dislexia com Déficits de Memória de Trabalho
- Dislexia Disfonética
- Transtornos Alimentares (Anorexia Nervosa, Bulimia Nervosa)
- Epilepsia (início na infância)
- Epilepsia (impacto cognitivo e no aprendizado)
- Transtorno da função executiva
- Transtorno da função executiva (EFD)
- Transtorno do espectro alcoólico fetal (TEAF) com déficits de atenção
- Transtornos do espectro alcoólico fetal
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (dificuldades acadêmicas e comportamentais)
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF)
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF) com discalculia
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF) com dificuldades de aprendizagem em matemática
- Síndrome do X frágil com dificuldades de aprendizagem em matemática
- Demência Frontotemporal
- Transtorno de Ansiedade Generalizada
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (Ansiedade Acadêmica)
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG)
- Síndromes genéticas com discalculia (p. ex., Síndrome de Turner, Síndrome do X Frágil)
- Síndrome de Gerstmann
- Altas habilidades/superdotação com dificuldades de aprendizagem
- Atraso global do desenvolvimento
- Encefalopatia de Hashimoto
- Homocistinúria
- Hidrocefalia
- Transtorno de Hiperatividade
- Hiperlexia
- Hipotireoidismo
- Encefalopatia Hipóxico-Isquêmica (Desfechos Cognitivos)
- Transtorno de Ansiedade de Doença
- Transtorno de Impulsividade
- Deficiência Intelectual
- Deficiência Intelectual (anteriormente Retardo Mental)
- Deficiência Intelectual (Atraso Global do Desenvolvimento)
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Korsakoff
- Síndrome de Landau-Kleffner
- Velocidade de Aquisição da Linguagem (FOXP2/ATP2C2)
- Dificuldade de Aprendizagem Baseada na Linguagem
- Velocidade de aprendizagem e neuroplasticidade (BDNF Val66Met)
- Leucodistrofias
- Demência por corpos de Lewy
- Transtorno Depressivo Maior
- Transtorno Depressivo Maior (Baixo Rendimento Acadêmico)
- Transtorno Depressivo Maior (Pediátrico)
- Potencial de Aprendizado Matemático (DYRK1A/SLC6A1)
- Leucodistrofia Metacromática

Educação e Aprendizagem

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Comprometimento Cognitivo Leve
- Distúrbios Mitocondriais
- Dislexia Mista
- Doença de Moyamoya
- Esclerose múltipla (comprometimento cognitivo)
- Dislexia de negligência
- Transtornos do neurodesenvolvimento com etiologia genética (ex.: encefalopatia por SYNGAP1)
- Neurofibromatose tipo 1
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1) com dificuldades de aprendizagem em matemática
- Neurossífilis
- Comprometimento Cognitivo Leve Não Amnéstico
- Dificuldade de Aprendizagem Não Verbal
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal (NVLD)
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal (NVLD) com discalculia
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal (NVLD) com Déficits em Matemática
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Ansiedade
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Déficits de Atenção
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Déficits de Função Executiva
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Problemas de Coordenação Motora
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Problemas de Processamento Sensorial
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal com Déficits de Comunicação Social
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal
- Hidrocefalia de Pressão Normal (comprometimento cognitivo)
- Transtorno da Cognição Numérica
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (Rituais acadêmicos)
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC)
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (Pediátrico)
- Transtorno desafiador de oposição (TDO)
- Dispraxia motora oral
- PANDAS/PANS (Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções/Síndrome estreptocócica)
- Transtorno de pânico
- Síndromes neurológicas paraneoplásicas com comprometimento cognitivo
- Doença de Parkinson
- Demência da doença de Parkinson
- Encefalopatia Hipóxico-Isquêmica Perinatal
- Transtornos de Personalidade
- Transtorno Fonológico
- Dislexia Fonológica
- Encefalite Autoimune Pós-Estreptocócica
- Amnésia Pós-Traumática
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT)
- Discalculia relacionada à prematuridade
- Comprometimentos do Neurodesenvolvimento Relacionados à Prematuridade
- Afasia Progressiva Primária (Variante Amnésica)
- Afasia Progressiva Primária (APP) com Discalculia
- Afasia Progressiva Primária com Acalculia
- Dificuldade Primária de Leitura
- Déficit de Velocidade de Processamento
- Déficit de Nomeação Automática Rápida
- Capacidade de Leitura e Processamento Fonológico (DCDC2/KIAA0319)
- Déficit de Compreensão Leitora
- Transtorno de Leitura, Adquirido
- Transtorno de Leitura, Genético
- Síndrome de Rett
- Síndrome de Rett (com foco em regressão cognitiva)
- Esquizofrenia
- Dificuldade Secundária de Leitura
- Mutismo Seletivo

Educação e Aprendizagem

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Demência Semântica
- Demência Semântica com Acalculia
- Demência Semântica com discalculia
- Transtorno Semântico-Pragmático
- Transtorno do Processamento Sensorial
- Transtorno do Processamento Sensorial (TPS) relacionado à atenção
- Transtorno de Ansiedade de Separação
- Apneia do sono
- Distúrbios do sono
- Distúrbios do sono (insônia, apneia do sono)
- Distúrbios do sono com impacto na atenção
- Tempo cognitivo lento (SCT)
- Transtorno de ansiedade social
- Transtorno da comunicação social
- Transtorno de sintomas somáticos
- Síndrome de Sotos
- Transtorno específico de linguagem
- Transtorno específico de linguagem (SLI)
- Transtorno específico de aprendizagem
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo no Funcionamento Adaptativo
- Transtorno Específico da Aprendizagem com prejuízo na atenção
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Regulação Emocional
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo no Funcionamento Executivo
- Transtorno Específico da Aprendizagem com prejuízo na matemática
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Matemática (Discalculia)
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Motivação
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Leitura
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Leitura (Dislexia)
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Autoestima
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Cognição Social
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Expressão Escrita
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Expressão Escrita (Disgrafia)
- Transtorno Específico da Aprendizagem, com Prejuízo na Matemática
- Fobia Específica
- Espinha Bífida
- Espinha Bífida com discalculia
- Resposta ao Estresse e à Ansiedade de Desempenho em Testes (SLC6A4/COMT)
- Acidente Vascular Cerebral (AVC)
- Discalculia relacionada ao AVC
- Transtornos por Uso de Substâncias
- Dislexia de Superfície
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) com acometimento do SNC
- Síndrome de Tourette
- Síndrome de Tourette com déficits de atenção
- Amnésia global transitória
- Traumatismo cranioencefálico
- Traumatismo cranioencefálico (pediátrico)
- Discalculia relacionada a traumatismo cranioencefálico (TCE)
- Síndrome de Turner
- Dupla Excepcionalidade (2e)
- Demência Vascular
- Dislexia Visual
- Transtorno do Processamento Visual
- Dificuldades para Encontrar Palavras
- Capacidade da Memória de Trabalho (COMT/CACNA1C)
- Déficit de Memória de Trabalho
- Transtorno da Linguagem Escrita (Disgrafia)

FICHA DO PAINEL

Sono e ritmo circadiano

Horários de sono, insônia e adaptação a mudanças no ritmo circadiano.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC9, ADCYAP1R1, ADORA2A, ADRB1, ADRB2, ADRB3, AIRE, ANKK1, ANO2, APOE, AQP4, ARL14EP-DT, ARNTL, ATP2A2, AVPR1A, BBS9, BCRP4, BDNF, BIN1-CYP27C1, BMAL1, BTBD9, CACNA1C, CANX, CCKAR, CERS6, CFAP418-AS1, CHKB-CPT1B, CHRM3, CHRNA4, CLOCK, COMT, CRHR1, CRY2, CUX2, CYP21A2, CYP2D6, DRD2, DRD3, DRD4, ENSG00000229425, ENSG00000231272, ENSG00000240499, ENSG00000249295, ENSG00000250397, ENSG00000253108, ENSG00000256311, ENSG00000259805, ENSG00000259873, ENSG00000263041, ENSG00000267261, ENSG00000269547, ENSG00000274993, ENSG00000283400, ENSG00000285338, ENSG00000285632, ENSG00000287225, ENSG00000287278, ENSG00000287359, ENSG00000289931, ENSG00000290335, ENSG00000293076, ENSG00000296664, ENSG00000297321, ENSG00000300157, ENSG00000300441, ENSG00000300993, ENSG00000302002, ENSG00000302149, ENSG00000306242, ENSG00000307161, ENSG00000308534, ENSG00000309454, ENSG00000309511, EPAS1, ERC2, FGFR2, FGGY, FOXO3, FRY, FTO, GBA1, GINS1, GRIK3, GRN, GSS, GSTM1, GUCY2C-AS1, HCRTR1, HCRTR2, HERC2, HHIP, HIF1A, HLA-DQB1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRA-HLA-DRB5, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HMGCR, HSPA12A, HTR2A, ITPR1, KMT5A, LEPR, LINC00269, LINC00374, LINC01579, LINC02350, LINC02643, MAOA, MAPT, MEIS1, MIR99AHG, MSX1, MTHFR, MTNR1B, NKAIN3, NOS3, ODC1, PER2, POLG, PPFIA2-AS2, PPT1, PRNP, PYGL, RBFOX1, RBM14-RBM4, RFTN1, SCN5A, SCN9A, SGTA, SLC2A3, SLITRK1, SNCA, SPAG16, SPOCK1, TMEM14A, TP53, TPH2, TRAJ14, TSHR, ZFHX3-AS1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Insônia por estresse acadêmico
- Insônia aguda
- Jet lag agudo
- Insônia por estresse agudo
- TDAH com distúrbios do sono
- Transtorno de adaptação com humor misto ansioso e deprimido com distúrbio do sono
- Insônia de ajustamento
- Distúrbio do sono de ajustamento
- Transtorno da fase de sono atrasada na adolescência
- Insuficiência adrenal
- Síndrome da fase avançada do sono familiar (AFSPS)
- Transtorno da fase avançada do sono
- Síndrome da fase avançada do sono (decorrente de trabalho em turnos/jet lag)
- Transtorno da fase avançada de sono-vigília
- Transtorno da fase avançada do sono relacionado à idade
- Agripnia excitada
- Sono Alfa-Delta
- Ativação Muscular Alternante das Pernas durante o Sono
- Doença de Alzheimer
- Amiloidose com Distúrbios do Sono
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados à Esclerose Lateral Amiotrófica
- Insônia por ansiedade antecipatória
- Deficiência de ASMT
- Tumor teratoide/rabdoide atípico (AT/RT) com distúrbios do sono
- Transtorno do espectro autista com alteração do ritmo circadiano
- Transtorno do espectro autista com distúrbios do sono
- Transtorno do espectro autista com desregulação do sono
- Encefalite Autoimune com Hipersonia
- Encefalite autoimune com distúrbio do sono
- Pinealite Autoimune
- Síndrome de Bardet-Biedl com Distúrbios do Sono
- Síndrome da Insuficiência de Sono Induzida pelo Comportamento
- Síndrome da Insuficiência de Sono Induzida pelo Comportamento (BIISS)
- Mioclonia Neonatal Benigna do Sono

Sono e ritmo circadiano

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Desregulação do Sono Relacionada ao Transtorno Bipolar (induzida por estresse)
- Bruxismo
- Distúrbios do Sono Relacionados à Síndrome de Burnout
- Insônia por Sobrecarga do Cuidador
- Insônia por Estresse do Cuidador
- Cataplexia
- Cataplexia com Narcolepsia
- Catatrenia
- Hipersonia Central
- Hipersonia Central com Condição Médica
- Apneia central do sono
- Síndrome da Apneia Central do Sono
- Síndrome de CHARGE com distúrbios do sono
- Respiração de Cheyne-Stokes
- Insônia Comportamental da Infância
- Insônia na Infância
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica com Distúrbios do Sono
- Insônia Crônica
- Jet Lag Crônico
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados à Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC)
- Cronotipo (Matutino/Vespertino)
- Disrupção do Ritmo Circadiano por Jet Lag
- Disrupção do Ritmo Circadiano por Trabalho em Turnos
- Suscetibilidade à Disrupção do Ritmo Circadiano
- Síndrome de Disrupção do Ritmo Circadiano
- Transtorno do Sono do Ritmo Circadiano, Tipo Irregular
- Transtorno do Sono do Ritmo Circadiano, Tipo Jet Lag
- Transtorno do Sono do Ritmo Circadiano, Tipo Trabalho em Turnos
- Transtorno do Sono do Ritmo Circadiano, Não Especificado
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano Devido a Condição Médica
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano Devido a Substância ou Medicamento
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano, Tipo Fase Avançada
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano, Tipo Fase Atrasada
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano, Tipo Ritmo Irregular
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano, Tipo Jet Lag
- Transtorno do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano, Não Especificado
- Polimorfismos do gene CLOCK
- Síndrome de Cohen com Distúrbios do Sono
- Distúrbios do Sono no TEPT Relacionado a Combate
- Insônia Comórbida
- Apneia do Sono Complexa
- Síndrome da apneia do sono complexa
- Despertares confusionais
- Hiperplasia Adrenal Congênita com Distúrbios do Sono
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados a Síndromes Miatênicas Congênitas
- Distúrbios respiratórios do sono relacionados à insuficiência cardíaca congestiva
- Degeneração corticobasal com distúrbios do sono
- Síndrome familiar da fase do sono atrasada
- Transtorno da fase de sono atrasada
- Síndrome da fase de sono atrasada
- Síndrome da fase de sono atrasada (devido a trabalho em turnos/jet lag)
- Transtorno do atraso da fase de sono-vigília
- Transtorno do atraso da fase de sono-vigília (DSWPD)
- Demência com corpos de Lewy
- Síndrome de Dessincronização
- Dessincronose
- Neuropatia Diabética com Distúrbios do Sono
- Distúrbios do Sono Relacionados ao TEPT por Desastres
- Distúrbios do despertar do sono NREM

Sono e ritmo circadiano

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome de Dravet com Distúrbios do Sono
- Narcolepsia de início precoce
- Epilepsia com distúrbios do sono
- Síndrome do avanço de fase do sono familiar
- Síndrome do avanço de fase do sono familiar (FASPS)
- Síndrome do atraso de fase do sono familiar
- Paralisia do sono familiar
- Fibromialgia com distúrbios do sono
- Transtorno do Sono-Vigília em Curso Livre
- Ritmo de Sono-Vigília em Curso Livre
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília em Curso Livre
- Distúrbios do sono relacionados à doença do refluxo gastroesofágico (DRGE)
- Doença do Refluxo Gastroesofágico (relacionada ao sono)
- Insônia Relacionada ao Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG)
- Transtorno de ansiedade generalizada com hipersonia
- Predisposição genética à insônia
- Insônia relacionada ao luto
- Encefalopatia hepática
- Respiração Periódica de Grandes Altitudes
- Hipersonia
- Hipersonia Associada a Transtorno do Ritmo Circadiano
- Hipersonia Devida a Condição Médica
- Abalos Hípnicos
- Distonia Paroxística Hipnogênica
- Hamartoma Hipotalâmico com Distúrbios do Sono
- Hipotireoidismo
- Hipersonia Idiopática
- Hipersonia Idiopática (HI)
- Hipersonia Idiopática com Desregulação do Ritmo Circadiano
- Insônia Idiopática
- Estupor recorrente idiopático
- Transtorno de Ansiedade de Doença com Distúrbios do Sono
- Insônia
- Insônia Associada a Distúrbio do Ritmo Circadiano
- Insônia Devida a Condição Médica
- Insônia Devida a Transtorno Mental
- Insônia Devida a Substância ou Medicamento
- Risco Genético de Insônia
- Síndrome do Sono Insuficiente
- Ritmo de Sono-Vigília Irregular
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Irregular
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Irregular (devido a trabalho em turnos/jet lag)
- Transtorno comportamental do sono REM isolado
- Paralisia do sono isolada
- Transtorno de Adaptação ao Jet Lag
- Fadiga por Jet Lag
- Sonolência Excessiva Induzida por Jet Lag
- Insônia Induzida por Jet Lag
- Distúrbio do Sono Relacionado ao Jet Lag
- Síndrome de Kallmann com Distúrbios do Sono
- Síndrome de Kearns-Sayre com Distúrbios do Sono
- Síndrome de Kleine-Levin
- Síndrome de Kleine-Levin (KLS)
- Síndrome de Kleine-Levin com Perturbação do Ritmo Circadiano
- Síndrome de Lennox-Gastaut com distúrbios do sono
- Dormidores longos
- Transtorno Depressivo Maior com Insônia
- Disfunção do Metabolismo da Melatonina
- Variantes do Metabolismo da Melatonina
- Deficiência do Receptor de Melatonina 1A
- Deficiência do Receptor de Melatonina 1B
- Doença Mitocondrial com Distúrbios do Sono
- Apneia Mista do Sono
- Esclerose Múltipla
- Distúrbios respiratórios do sono relacionados à esclerose múltipla

Sono e ritmo circadiano

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Distrofia miotônica
- Distrofia miotônica tipo 1 com distúrbios do sono
- Distúrbios respiratórios do sono relacionados à distrofia miotônica
- Narcolepsia
- Risco de narcolepsia
- Narcolepsia tipo 1
- Narcolepsia tipo 2
- Narcolepsia com alteração do ritmo circadiano
- Doença neurodegenerativa com distúrbio do sono
- Neurofibromatose tipo 1 com distúrbios do sono
- Distúrbios respiratórios do sono relacionados a doenças neuromusculares
- Neuromiotonia
- Transtorno do Pesadelo
- Angina noturna
- Asma noturna
- Síndrome do Comer Noturno
- Enurese noturna
- Epilepsia Noturna do Lobo Frontal
- Lagoftalmo Noturno
- Cãibras noturnas nas pernas
- Mioclonia Noturna
- Distonia Paroxística Noturna
- Crises epilépticas noturnas
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Diferente de 24 Horas (adquirido)
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Diferente de 24 Horas em Indivíduos Videntes
- Transtorno do Ritmo Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Transtorno do Ritmo Sono-Vigília Diferente de 24 Horas (devido a trabalho em turnos/jet lag)
- Transtorno do Ritmo Sono-Vigília Diferente de 24 Horas (N24SWD)
- Síndrome do Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Transtornos do Despertar do Sono Não REM
- Parassonia do sono não REM com alimentação relacionada ao sono
- Parassonia do sono não REM com comportamentos sexuais relacionados ao sono
- Parassonia do sono não REM, não especificada
- Síndrome de Hipoventilação da Obesidade
- Distúrbios do Sono Relacionados ao Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC)
- Apneia obstrutiva do sono
- Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono
- Transtorno do ritmo circadiano ocupacional
- Síndrome das pernas dolorosas e dedos em movimento
- Problemas de sono relacionados ao transtorno de pânico
- Transtorno de sobreposição de parassonias
- Síndrome de sobreposição de parassonias
- Doença de Parkinson
- Insônia Relacionada ao Perfeccionismo
- Insônia por Ansiedade de Desempenho
- Transtorno de movimentos periódicos dos membros
- Transtorno do Trabalho Noturno Permanente
- Tumores da Glândula Pineal com Impacto na Produção de Melatonina
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados à Síndrome Pós-Pólio
- Hipersonia Pós-Traumática
- Distúrbios do Sono Relacionados ao Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT)
- Hipoventilação Alveolar Primária
- Hipersonia Primária
- Insônia Primária
- Apneia do Sono Primária da Infância
- Paralisia Supranuclear Progressiva com Distúrbios do Sono
- Mioclonia proprioespinhal no sono
- Insônia Psicofisiológica
- Insônia por Ansiedade de Falar em Público

Sono e ritmo circadiano

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da Mudança Rápida de Fuso Horário
- Obesidade de Início Rápido com Disfunção Hipotalâmica, Hipoventilação e Disregulação Autonômica (ROHHAD)
- Hipersonia Recorrente
- Paralisia do sono isolada recorrente
- Insônia por Estresse no Relacionamento
- Transtorno comportamental do sono REM
- Transtorno Comportamental do Sono REM (TCSR)
- Ansiedade relacionada ao sono REM
- Asma relacionada ao sono REM
- Cataplexia relacionada ao sono REM
- Apneia central do sono relacionada ao sono REM
- Despertares confusionais relacionados ao sono REM
- Distonia relacionada ao sono REM
- Enurese relacionada ao sono REM
- Refluxo gastroesofágico relacionado ao sono REM
- Alucinações relacionadas ao sono REM
- Hipoventilação relacionada ao sono REM
- Mioclonia relacionada ao sono REM
- Exacerbação da narcolepsia relacionada ao sono REM
- Pesadelos relacionados ao sono REM
- Cãibras noturnas nas pernas relacionadas ao sono REM
- Apneia obstrutiva do sono relacionada ao sono REM
- Ereções dolorosas relacionadas ao sono REM
- Ataques de pânico relacionados ao sono REM
- Exacerbação do transtorno de estresse pós-traumático relacionada ao sono REM
- Crises convulsivas relacionadas ao sono REM
- Paralisia do sono relacionada ao sono REM
- Terrores noturnos relacionados ao sono REM
- Sonambulismo relacionado ao sono REM
- Sonhos vívidos relacionados ao sono REM
- Vocalizações relacionadas ao sono REM
- Síndrome das pernas inquietas
- Síndrome das Pernas Inquietas (SPI)
- Síndrome das Pernas Inquietas com Desregulação do Ritmo Circadiano
- Transtorno do Movimento Rítmico
- Esquizofrenia com Distúrbios do Sono
- Problemas de Sono no Transtorno de Ansiedade de Separação
- Sexônia
- Síndrome de má adaptação ao trabalho em turnos
- Transtorno de adaptação ao trabalho em turnos
- Transtorno do trabalho em turnos
- Sonolência excessiva induzida pelo trabalho em turnos
- Insônia induzida pelo trabalho em turnos
- Distúrbio do sono relacionado ao trabalho em turnos
- Distúrbio do sono do trabalho em turnos
- Síndrome do sono curto
- Dormidores curtos
- Apneia do sono
- Bruxismo do sono
- Embriaguez do sono
- Paralisia do sono
- Qualidade e eficiência do sono
- Percepção equivocada do estado de sono
- Sonilóquio
- Dificuldades anormais de deglutição relacionadas ao sono associadas a cãibras e queimação nos pés
- Asma relacionada ao sono
- Atetose relacionada ao sono
- Broncoespasmo relacionado ao sono
- Bruxismo relacionado ao sono
- Coreia relacionada ao sono
- Transtornos dissociativos relacionados ao sono
- Distonia relacionada ao sono
- Transtorno alimentar relacionado ao sono
- Enurese relacionada ao sono
- Refluxo gastroesofágico relacionado ao sono
- Doença do refluxo gastroesofágico relacionada ao sono

Sono e ritmo circadiano

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Gemido relacionado ao sono
- Gemido relacionado ao sono (catatrenia)
- Bruxismo e gemido relacionados ao sono
- Alucinações relacionadas ao sono
- Cefaleias relacionadas ao sono
- Crises hipermotoras relacionadas ao sono
- Hipoventilação relacionada ao sono
- Hipoxemia relacionada ao sono
- Hipoxemia idiopática relacionada ao sono
- Espasmo laríngeo relacionado ao sono
- Distúrbio do movimento relacionado ao sono
- Mioclonia relacionada ao sono
- Transtorno de movimento rítmico relacionado ao sono
- Estereotipias relacionadas ao sono
- Estridor relacionado ao sono
- Contrações sustentadas relacionadas ao sono
- Tiques relacionados ao sono
- Tremor relacionado ao sono
- Insônia no transtorno de ansiedade social
- Jet lag social (grave, clinicamente significativo)
- Somnifobia
- Síndrome de Sotos com distúrbios do sono
- Distúrbio do Sono Relacionado à Fobia Específica
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados à Lesão Medular
- Insônia Fatal Esporádica
- Sonambulismo Induzido por Estresse
- Distúrbios Respiratórios do Sono Relacionados ao AVC
- Síndrome da Morte Súbita Noturna Inesperada (ou Morte Súbita Inesperada na Epilepsia)
- Discinesia tardia durante o sono
- Insônia associada à ansiedade de desempenho em testes
- Síndrome de mudança de fuso horário
- Insônia transitória
- Discronismo transmeridiano
- Síndrome do discronismo transmeridiano
- Pesadelos e terrores noturnos induzidos por trauma
- Distúrbio respiratório do sono relacionado a traumatismo cranioencefálico
- Síndrome da fadiga de viagem
- Insônia Não Especificada
- Síndrome da Resistência das Vias Aéreas Superiores
- Encefalopatia Urêmica
- Insônia Relacionada ao Estresse Ocupacional

FICHA DO PAINEL

Saúde Mental

Humor, resposta ao estresse e condições psiquiátricas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADCYAP1R1, ADORA2A, ADRB1, ADRB2, AKT1, ALDH2, ANKK1, APOE, AR, ATRNL1, AVPR1A, BDNF, C9orf72, CACNA1C, CASR, CAV3, CBS, CCKAR, CHRNA5, CLOCK, CNTNAP2, COMT, CRACR2A, CRHR1, CRY2, CTNNA3, CYP2A6, CYP2D6, DBH, DDB2, DEPTOR, DISC1, DLGAP2, DRD2, DRD3, DRD4, ENSG00000245768, ENSG00000246225, ENSG00000267984, ENSG00000272004, ENSG00000273112, ENSG00000283782, ENSG00000285935, ENSG00000287278, ENSG00000289434, ENSG00000289899, ENSG00000290149, ENSG00000290316, ENSG00000290730, ENSG00000296095, ENSG00000297468, ENSG00000301465, ENSG00000301571, ENSG00000301961, ENSG00000302567, ENSG00000306966, ENSG00000307090, ENSG00000307479, ENSG00000309397, ESR1, ESR2, FAAH, FOXO3, FTO, GBA1, GORAB-AS1, GRHPR, GRIA1, GRN, GSS, HCRTR2, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTR1B, HTT, KIZ, KLK2, KRT18, LEPR, LINC01090, LMCD1-AS1, LRP5, LRRK2, LUZP2, MAOA, MAPT, MET, MLIP, MTHFR, MTNR1B, NFIA, OPRM1, OXTR, PARD3, PER2, PMAIP1-MC4R, RBFOX1, RBM20, RBPJ, RGS6, SAMD4A, SAMM50, SAR1A, SHANK3, SIMC1, SLC25A13, SLC2A2, SLC6A3, SLC6A4, SLC7A9, SNCA, SORCS2, STAT3, TAS2R38, TPH1, UFL1-AS1, USP24, ZFHX3-AS1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Transtorno de estresse agudo
- Reação aguda ao estresse
- Transtorno de adaptação com humor ansioso
- Transtornos de adaptação
- Agorafobia
- Transtorno por Uso de Álcool
- Doença de Alzheimer
- Doença de Alzheimer com Características Psicóticas
- Amenorreia relacionada a transtornos alimentares
- Esclerose Lateral Amiotrófica
- Uso de esteroides anabolizantes androgênicos
- Anorexia atlética
- Anorexia nervosa
- Anorexia nervosa (com características obsessivo-compulsivas)
- Transtorno de personalidade antissocial
- Transtorno de ansiedade devido a outra condição médica
- Transtornos de ansiedade
- Transtorno de personalidade ansiosa
- Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos
- Síndrome de Asperger
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH), apresentação combinada
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH), apresentação predominantemente hiperativa-impulsiva
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH), apresentação predominantemente desatenta
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (impulsividade)
- Síndrome psicótica atenuada
- Depressão atípica
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno do espectro autista (com comportamentos repetitivos)
- Transtorno de Personalidade Evitativa
- Transtorno Alimentar Restritivo/Evitativo (ARFID)
- Dependência Comportamental
- Transtorno da Compulsão Alimentar
- Transtorno da Compulsão Alimentar (alimentação impulsiva)
- Transtorno Bipolar e Transtorno Relacionado Devido a Outra Condição Médica
- Transtorno Bipolar
- Transtorno Bipolar com Disfunção Executiva

Saúde Mental

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno Bipolar com Características Psicóticas
- Transtorno Bipolar Tipo I
- Transtorno Bipolar Tipo II
- Transtorno Dismórfico Corporal
- Transtorno Dismórfico Corporal (checagem/arrumação impulsiva)
- Comportamentos Repetitivos Focados no Corpo (CRFCs)
- Transtorno de Personalidade Borderline
- Transtorno de Personalidade Borderline (subtipo impulsivo)
- Transtorno Psicótico Breve
- Transtorno Psicótico Breve com Fator de Estresse
- Bulimia Nervosa
- Bulimia Nervosa (com características obsessivo-compulsivas)
- Transtorno por uso de cafeína
- Transtorno por uso de cannabis
- Catatrenia
- Catatonia Associada a Outro Transtorno Mental
- Transtorno Catatônico Devido a Outra Condição Médica
- Apneia central do sono
- Síndrome de CHARGE
- Transtorno Desintegrativo da Infância
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Transtorno de Tiques Motores ou Vocais Crônicos
- Transtorno do sono-vigília do ritmo circadiano, tipo fase de sono avançada
- Transtorno do sono-vigília do ritmo circadiano, tipo fase de sono atrasada
- Transtorno do sono-vigília do ritmo circadiano, tipo sono-vigília irregular
- Transtorno do sono-vigília do ritmo circadiano, tipo sono-vigília diferente de 24 horas
- Cefaleia em Salvas
- Comportamentos Compensatórios (não purgativos)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático Complexo
- TEPT Complexo (TEPT-C)
- Compras Compulsivas
- Transtorno de Compras Compulsivas
- Exercício Físico Compulsivo
- Jogo Compulsivo
- Arrancamento Compulsivo de Cabelos
- Acumulação Compulsiva
- Comportamento Sexual Compulsivo
- Transtorno do Comportamento Sexual Compulsivo
- Escoriação Cutânea Compulsiva
- Escoriação Cutânea Compulsiva em Transtornos de Ansiedade
- Transtorno de Conduta
- Síndromes de deficiência de creatina
- Transtorno ciclotímico
- Esvaziamento gástrico lentificado (gastroparesia) (relacionado a transtornos alimentares)
- Transtorno delirante
- Demência
- Transtorno de personalidade dependente
- Transtorno de despersonalização-desrealização
- Transtorno Depressivo Devido a Outra Condição Médica
- Diabulimia
- Deficiência de Di-hidropteridina Redutase
- Transtorno de Interação Social Desinibida
- Transtorno de Estresse Extremo Não Especificado (DESNOS)
- Transtorno de início e manutenção do sono (insônia) com rituais compulsivos
- Transtorno Disruptivo da Desregulação do Humor
- Transtorno Dissociativo de Identidade
- Deficiência de Dopamina Beta-Hidroxilase
- Síndrome de Down
- Distimia
- Transtornos Alimentares
- Transtornos Alimentares (comportamentos impulsivos como purgação)

Saúde Mental

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Desequilíbrio eletrolítico relacionado a transtorno alimentar
- Transtorno de Personalidade Emocionalmente Instável
- Transtorno de escoriação (skin-picking)
- Transtorno de escoriação
- Síndrome de disfunção executiva
- Transtorno factício
- Transtorno factício imposto a outro
- Transtorno factício imposto a si mesmo
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF) com disfunção executiva
- Fibromialgia
- Comportamento de atear fogo (não piromania)
- Dependência alimentar
- Síndrome do X frágil com disfunção executiva
- Demência Frontotemporal com Características Psicóticas
- Transtorno do Jogo
- Doença do Refluxo Gastroesofágico (DRGE) (relacionada a transtornos alimentares)
- Complicações Gastrointestinais Relacionadas a Transtornos Alimentares
- Transtorno de Ansiedade Generalizada
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG) com Disfunção Executiva
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (com preocupação compulsiva)
- Acidúria glutárica tipo 1
- Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase
- Transtorno por uso de alucinógenos
- Transtorno de Personalidade Histriônica
- Transtorno de Acumulação
- Homocistinúria
- Hiperglicemia (relacionada a transtornos alimentares)
- Hipocondria (atualmente Transtorno de Ansiedade de Doença, mas historicamente relevante)
- Hipersonia idiopática
- Transtorno de Ansiedade de Doença
- Transtorno do Controle de Impulsos, Não Classificado em Outra Parte
- Agressão Impulsiva
- Agressão Impulsiva no Transtorno do Espectro Autista
- Tomada de Decisão Impulsiva na Demência Frontotemporal
- Transtorno de Personalidade Impulsiva
- Gastos Impulsivos
- Comportamento Suicida Impulsivo
- Transtorno por Uso de Inalantes
- Deficiência Intelectual
- Transtorno Explosivo Intermitente
- Transtorno Explosivo Intermitente (com características compulsivas)
- Transtorno do Jogo pela Internet
- Síndrome do Intestino Irritável (SII) (relacionada a padrão alimentar desordenado)
- Síndrome de Kleine-Levin
- Síndrome de Kleine-Levin (aspectos relacionados à alimentação)
- Cleptomania
- Comportamentos Semelhantes à Cleptomania na Demência
- Transtorno por Uso de Kratom
- Lanugem associada a padrão alimentar desordenado
- Abuso de laxantes
- Síndrome de Lesch-Nyhan
- Demência por corpos de Lewy com manifestações psicóticas
- Transtorno Depressivo Maior
- Transtorno Depressivo Maior (TDM) com Disfunção Executiva
- Desnutrição (devido a transtorno alimentar)
- Doença da Urina de Xarope de Bordo
- Depressão Melancólica
- Doença de Menkes
- Enxaqueca

Saúde Mental

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência Mineral (relacionada a transtornos alimentares)
- Transtorno de Personalidade Misto
- Deficiência do Cofator de Molibdênio
- Síndrome de Mowat-Wilson
- Dismorfia muscular
- Transtorno de personalidade narcisista
- Narcolepsia
- Narcolepsia tipo 1
- Narcolepsia tipo 2
- Neuroacantocitose
- Neurofibromatose tipo 1
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1) com disfunção executiva
- Dor neuropática
- Síndrome do Comer Noturno
- Transtorno do pesadelo
- Autolesão Não Suicida (atos impulsivos)
- Hiperglicinemia Não Cetótica
- Transtorno de Aprendizagem Não Verbal (NVLD)
- Obesidade (com padrões alimentares transtornados)
- Ciúme Obsessivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo e Relacionado Devido a Outra Condição Médica
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) com Disfunção Executiva
- Transtorno de Personalidade Obsessivo-Compulsiva
- Apneia obstrutiva do sono
- TOC
- Transtorno do Espectro do TOC
- Síndrome de referência olfatória
- Transtorno por uso de opioides
- Transtorno desafiador de oposição
- Ortorexia nervosa
- Osteoporose relacionada a transtornos alimentares
- Transtorno por uso de outros alucinógenos
- Outro transtorno de ansiedade especificado
- Outro transtorno bipolar e relacionado especificado
- Outro transtorno depressivo especificado
- Outro transtorno alimentar ou de ingestão de alimentos especificado (OSFED)
- Outro transtorno obsessivo-compulsivo e relacionado especificado
- Outro transtorno de personalidade especificado
- Outro transtorno psicótico especificado
- Outro transtorno relacionado a trauma e estressores especificado
- PANDAS (Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções estreptocócicas)
- Transtorno de pânico
- Transtorno de personalidade paranoide
- Parassonia, tipo despertar do sono não REM, terrores noturnos
- Parassonia, tipo despertar do sono não REM, sonambulismo
- Doença de Parkinson
- Psicose na doença de Parkinson
- Jogo Patológico
- Perfeccionismo (clinicamente significativo)
- Transtorno Depressivo Persistente
- Transtorno Depressivo Persistente com Características Atípicas
- Transtornos de Personalidade
- Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Não Especificado
- Transtorno por Uso de Fenciclidina
- Pica
- Síndrome de Pitt-Hopkins
- Transtorno de Amargura Pós-Traumática (PTED)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Depressão Pós-Parto
- Psicose Pós-Parto
- Uso Problemático da Internet
- Uso Problemático de Pornografia

Saúde Mental

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno do Luto Prolongado
- Transtorno de Tique Provisório
- Depressão Psicótica
- Transtorno Psicótico Devido a Outra Condição Médica
- TEPT
- Transtorno Purgativo
- Piromania
- Transtorno de Apego Reativo
- Síndrome de Realimentação
- Transtorno comportamental do sono REM
- Síndrome de Rett
- Comportamento Sexual de Risco (impulsivo)
- Transtorno de Ruminação
- Transtorno Esquizoafetivo
- Transtorno de Personalidade Esquizoide
- Esquizofrenia com Disfunção Executiva
- Transtorno de Personalidade Esquizotípica
- Transtorno Afetivo Sazonal
- Estresse Traumático Secundário
- Mutismo Seletivo
- Comportamento Autolesivo (CAL) na Deficiência Intelectual
- Transtorno de Ansiedade de Separação
- Deficiência de sepiapterina redutase
- Transtorno de compulsão sexual
- Transtorno do trabalho em turnos
- Enurese noturna
- Hipoventilação relacionada ao sono
- Hipoxemia relacionada ao sono
- Tempo cognitivo lento (SCT)
- Transtorno de ansiedade social (fobia social)
- Transtorno de ansiedade social (com esquiva compulsiva)
- Transtorno da comunicação social
- Transtorno de sintomas somáticos
- Transtorno Específico da Aprendizagem com Prejuízo na Função Executiva
- Fobia Específica
- Transtorno do Movimento Estereotipado
- Transtorno por Uso de Estimulantes
- Psicose Induzida por Estresse
- Transtornos por Uso de Substâncias
- Transtornos por Uso de Substâncias (uso impulsivo)
- Transtorno do Humor Induzido por Substâncias
- Transtorno Psicótico Induzido por Substâncias
- Transtorno de Ansiedade Induzido por Substância/Medicamento
- Transtorno Bipolar Induzido por Substância/Medicamento
- Transtorno Depressivo Induzido por Substância/Medicamento
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo e Relacionado Induzido por Substância/Medicamento
- Deficiência de Succínico Semialdeído Desidrogenase
- Transtorno por uso de tabaco
- Síndrome de Tourette
- Síndrome de Tourette (tiques impulsivos)
- Síndrome de Tourette com disfunção executiva
- Transtorno de Tourette
- Touretismo
- Dissociação induzida por trauma
- Tricotilomania (transtorno de arrancar o cabelo)
- Comportamentos do tipo tricotilomania em outras condições neurológicas
- Transtorno de Ansiedade Não Especificado
- Transtorno Bipolar e Transtorno Relacionado Não Especificado
- Transtorno Depressivo Não Especificado
- Transtorno Alimentar Não Especificado
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo e Transtorno Relacionado Não Especificado
- Transtorno Psicótico Não Especificado

FICHA DO PAINEL

Uso de substâncias e dependência

Metabolismo do álcool e vias estudadas na dependência.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCB1, ADORA2A, ALDH2, ANKK1, BDNF, CHRNA3, CHRNA4, CHRNA5, CHRNB3, COMT, CRHR1, CYP2A6, CYP2D6, CYP2E1, DRD4, FAAH, FTO, MAOA, MC4R, NR3C1, OPRK1, OPRM1, SLC6A4, SOD2, TAS1R2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Fissura por Álcool e Resposta à Naltrexona
- Rubor Facial por Álcool e Depuração de Acetaldeído
- Suscetibilidade ao Transtorno por Uso de Álcool
- Carga Hepática e Oxidativa Relacionada ao Álcool
- Dependência, tolerância e ansiedade induzidas por cafeína
- Uso e dependência de cannabis
- Resposta à Farmacoterapia de Cessação
- Sensibilidade à Recompensa por Cocaína e Estimulantes
- Ciclo de Hábitos Compulsivos e Risco de Recaída
- Tônus opioide endógeno e enfrentamento da dor
- Transtorno do Jogo e Deficiência de Recompensa
- Compulsão por Jogos, Internet e Telas
- Dependência de Nicotina e Cigarros por Dia
- Taxa de Metabolismo da Nicotina e Sucesso na Cessação
- Metabolismo de opioides e sensibilidade à sobredosagem
- Recompensa por opioides e risco de dependência
- Neurotoxicidade por Estimulantes e Capacidade de Recuperação
- Recaída Induzida por Estresse e Carga de Cortisol
- Dependência de Açúcar e Alimentos Ultraprocessados

FICHA DO PAINEL

Comportamento e Personalidade

Resposta ao estresse e características comportamentais.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AAAS, ADORA2A, AKAP1, ALDH2, ANK3, ANKK1, APOE, ATF7-NPFF, BDNF, C9orf72, CACNA1C, CALN1, CDH13, CLOCK, CNTNAP2, COMT, CRACR2A, CRHR1, DISC1, DRD2, DRD3, DRD4, EGLN3, ENSG00000235303, ENSG00000243243, ENSG00000246225, ENSG00000266120, ENSG00000273112, ENSG00000273259, ESR2, FOXP2, FSHR, FTO, GRN, HCRTR2, HTR1B, HTT, LEPR, MAOA, MAPT, MET, MSH3, MTHFR, NSG1, OPRM1, OXTR, PMAIP1-MC4R, PPM1H, RBFOX1, RRM2, SLC6A3, SLC6A4, SLITRK1, TMEM9, TPH2, TRAJ14

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Transtorno de estresse agudo
- Transtorno de estresse agudo (com reações impulsivas)
- TDAH (Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade)
- Transtorno de adaptação
- Transtorno de adaptação (com reações impulsivas)
- Transtorno de adaptação com perturbação das emoções
- Regulação da agressividade e da raiva (MAOA/SLC6A4)
- Agorafobia
- Alexitimia
- Altruísmo e Comportamento Prossocial (OXTR/AVPR1A)
- Transtorno de personalidade anancástica
- Anedonia
- Anorexia nervosa
- Anorexia nervosa - tipo compulsivo-purgativo
- Anorexia nervosa atípica
- Transtorno de personalidade antissocial
- Transtorno de ansiedade devido a outra condição médica
- Sensibilidade à ansiedade (SLC6A4 5-HTTLPR)
- Síndrome de Asperger
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH)
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) - apresentação impulsiva
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) - apresentação impulsiva/hiperativa
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) com desregulação emocional
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) com impulsividade
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade com agressividade
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno do espectro autista (TEA) com desregulação emocional
- Transtorno do espectro autista com agressividade
- Transtorno de Personalidade Evitativa
- Transtorno Alimentar Restritivo/Evitativo
- Transtorno da Compulsão Alimentar
- Transtorno Afetivo Bipolar Tipo I com Ciclagem Rápida
- Transtorno Afetivo Bipolar Tipo II com Características Mistas
- Transtorno Bipolar
- Transtorno Bipolar - Episódios Maníacos/Hipomaníacos
- Transtorno Bipolar com Agressividade
- Transtorno Bipolar Tipo I
- Transtorno Bipolar Tipo I - Episódio Maníaco (com características impulsivas)
- Transtorno Bipolar Tipo II - Episódio Hipomaníaco (com características impulsivas)
- Transtorno Dismórfico Corporal
- Transtorno Dismórfico Corporal (com procedimentos estéticos de risco)
- Transtorno de Personalidade Borderline
- Transtorno de Personalidade Borderline - Características Impulsivas

Comportamento e Personalidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno Psicótico Breve
- Bulimia Nervosa
- Bulimia Nervosa - Compulsão Alimentar Impulsiva
- Traços de insensibilidade e frieza emocional
- Transtorno Desintegrativo da Infância
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático Complexo (TEPT-C)
- Compras Compulsivas
- Transtorno de Compras Compulsivas
- Exercício Físico Compulsivo
- Arrancamento Compulsivo de Cabelos
- Transtorno de Acumulação Compulsiva
- Comportamento Sexual Compulsivo
- Transtorno do Comportamento Sexual Compulsivo
- Escoriação Cutânea Compulsiva
- Transtorno de Conduta
- Transtorno de Conduta com Desregulação Emocional
- Conscienciosidade e autodisciplina (COMT Val158Met)
- Transtorno conversivo
- Transtorno conversivo (transtorno de sintomas neurológicos funcionais)
- Síndrome de Cushing
- Transtorno ciclotímico
- Transtorno delirante
- Transtorno delirante (com comportamentos de risco decorrentes de delírios)
- Transtorno de personalidade dependente
- Transtorno de despersonalização-desrealização
- Transtorno de Personalidade Depressiva
- Transtorno de Interação Social Desinibida
- Transtorno Disruptivo da Desregulação do Humor
- Ruptura da artéria comunicante anterior
- Transtorno de Personalidade Dissocial
- Transtorno Dissociativo de Identidade
- Transtorno Alimentar Não Especificado
- Transtornos Alimentares (ex.: Anorexia Nervosa, Bulimia Nervosa com comportamentos impulsivos)
- Transtornos Alimentares com Desregulação Emocional
- Transtornos Alimentares com Características Impulsivas (ex.: Bulimia Nervosa)
- Transtorno de Personalidade Emocionalmente Instável
- Empatia e Vínculo Social (OXTR)
- Alteração duradoura da personalidade após experiência catastrófica
- Alteração duradoura da personalidade após doença psiquiátrica
- Transtorno de escoriação (skin-picking)
- Transtorno de escoriação
- Transtorno de escoriação (com comportamentos de escoriação de risco)
- Dependência de exercícios
- Transtorno factício
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (TEAF)
- Folie à deux (transtorno psicótico induzido)
- Dependência alimentar
- Demência Frontotemporal
- Demência Frontotemporal (variante comportamental)
- Demência Frontotemporal com Variante Comportamental
- Transtorno do Jogo
- Transtorno de Ansiedade Generalizada
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (TAG)
- Transtorno de Ansiedade Generalizada (com comportamentos impulsivos de esquiva)
- Transtorno de ansiedade generalizada com desregulação emocional
- Autismo de Alto Funcionamento
- Transtorno de Personalidade Histriônica
- Transtorno de Acumulação
- Hipomania (Transtorno Bipolar Tipo II)
- Transtorno de Ansiedade de Doença
- Transtorno do Controle de Impulsos Não Classificado em Outra Parte
- Transtorno do Controle de Impulsos, Não Classificado em Outra Parte

Comportamento e Personalidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno de Personalidade Impulsiva
- Impulsividade e Autocontrole (COMT/MAO-A)
- Transtorno de Impulsividade
- Transtorno de Insônia
- Deficiência Intelectual
- Transtorno Explosivo Intermitente
- Transtorno do Jogo pela Internet
- Transtorno do Jogo pela Internet (jogo problemático/de risco)
- Introversão vs. Extroversão (DRD2/DRD4)
- Síndrome de Kleine-Levin
- Cleptomania
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Lesch-Nyhan
- Transtorno Depressivo Maior
- Mania (Transtorno Bipolar Tipo I)
- Síndrome de Möbius
- Transtorno de personalidade narcisista
- Narcolepsia
- Transtorno do Pesadelo
- Autolesão Não Suicida
- Dificuldade de Aprendizagem Não Verbal
- Síndrome de Noonan
- Transtorno do Comportamento de Busca por Novidades
- Busca por Novidades vs. Evitação de Danos (TPH2/SLC6A4)
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) com Desregulação Emocional
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) com Características Impulsivas
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (com comportamentos compulsivos de assunção de riscos)
- Transtorno de Personalidade Obsessivo-Compulsiva
- Transtorno desafiador de oposição
- Transtorno desafiador de oposição (TDO)
- Transtorno desafiador de oposição (TDO) com desregulação emocional
- Ortorexia nervosa
- Outro transtorno relacionado a trauma e estressores especificado
- Transtorno de pânico
- Transtorno de pânico (com comportamentos impulsivos de esquiva)
- Transtorno de pânico com agorafobia e desregulação emocional
- Transtorno de personalidade paranoide
- Jogo Patológico
- Transtorno Depressivo Persistente
- Transtorno Depressivo Persistente (Distimia)
- Transtorno Depressivo Persistente com Características Atípicas
- Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Não Especificado
- Pica
- Pica (com ingestão de risco)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (TEPT) com Desregulação Emocional
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático (com Reações Impulsivas)
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático com Agressividade
- Uso Problemático da Internet
- Uso Problemático de Pornografia
- Psicopatia
- Piromania
- Transtorno de Apego Reativo
- Transtorno de Apego Reativo (com comportamentos impulsivos)
- Processamento de Recompensa e Suscetibilidade à Adição (DRD2/OPRM1)
- Assunção de Riscos e Busca por Sensações (DRD4/ANKK1)

Comportamento e Personalidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno do Comportamento de Assunção de Riscos
- Transtorno de Personalidade Sádica
- Síndrome de Savant
- Transtorno Esquizoafetivo
- Transtorno de Personalidade Esquizoide
- Esquizofrenia
- Esquizofrenia (com desorganização impulsiva)
- Esquizofrenia com Agressividade
- Transtorno de Personalidade Esquizotípica

FICHA DO PAINEL

Comportamento e neuromodulação

Flexibilidade cognitiva, resposta a ameaças e circuitos de recompensa.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADH1B, ALDH2, ANKK1, BDNF, CACNA1C, CHRNA5, CLOCK, CNR1, COMT, CRHR1, DBH, DRD1, DRD3, DRD4, FAAH, FKBP5, GRIN2B, HTR1A, HTR1B, HTR2A, MAOA, MAOB, NPY, OPRM1, OXTR, PER3, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, TPH1, TPH2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Resposta ao Álcool e Risco de Dependência
- Ansiedade e sensibilidade a ameaças
- Flexibilidade Cognitiva e Função Executiva
- Regulação Emocional e Irritabilidade
- Controle de Impulsos e Regulação Inibitória
- Neuroplasticidade e Aprendizado com Consequências
- Resposta de Recompensa a Nicotina e Opioides
- Sensibilidade à Recompensa e Busca por Novidades
- Sono, ritmo circadiano e irritabilidade
- Vínculo social e empatia
- Reatividade ao Estresse e Eixo HPA

FICHA DO PAINEL

Neurotransmissores

Síntese de neurotransmissores e sinalização entre neurônios.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ADRB2, ALDH7A1, ANKK1, AOC1, APOE, ARNTL, BCHE, BDNF, CDKN1B, CHRNA4, CLOCK, CNR1, COMT, CYP2D6, DRD2, DRD4, ENSG00000251569, ENSG00000256915, ENSG00000287225, ENSG00000287280, ENSG00000289052, ENSG00000296985, ENSG00000300202, ENSG00000300758, ENSG00000301278, ENSG00000305238, FAAH, GABRA2, GAD1, GRIN2D, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HNMT, HTR1B, LRIG1, MAOA, MTHFR, MTNR1B, OPRK1, OPRM1, PARD3, PER2, PON1, ROS1, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, SNCA, TPH2, TRAJ14, TRPC7, TRPV1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 6-piruvoiltetraidropterina sintase
- Dessensibilização do receptor ADRB2 Arg16Gly
- Transtorno da fase avançada do sono
- Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH)
- Depressão atípica com disfunção serotoninérgica
- Butirilcolinesterase Atípica BCHE
- Liberação Reduzida Dependente de Atividade de BDNF Val66Met
- Síndrome de hiperêmese por canabinoide
- Síndrome carcinoide
- Variante de atenção do receptor nicotínico CHRNA4
- Deficiência Clínica de Endocanabinoides (CED)
- Variante de fase circadiana CLOCK 3111T>C
- Sensibilidade do receptor canabinoide CNR1
- Metabolismo lento de catecolaminas COMT Val158Met
- Síndromes Miatênicas Congênitas
- Síndrome dos vômitos cíclicos (CVS) com disfunção endocanabinoide
- Degradação reduzida de histamina por DAO (AOC1)
- Transtorno da fase de sono atrasada
- Deficiência de Di-hidropteridina Redutase
- Densidade reduzida de receptores D2 associada a DRD2/ANKK1 TaqIA
- Degradação lenta de anandamida associada ao FAAH
- Disautonomia familiar (síndrome de Riley-Day)
- Fibromialgia
- Variante da Subunidade do Receptor GABRA2
- Síntese Reduzida de GABA Relacionada ao GAD1
- Deficiência de glutamato descarboxilase
- Síndrome da Guerra do Golfo
- Neuropatia sensitivo-autonômica hereditária tipo V (HSAN V)
- Toxicidade por Histamina
- HNMT histamina N-metiltransferase lenta
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Irregular
- Síndrome do Intestino Irritável
- Síndrome Miastênica de Lambert-Eaton
- Demência por corpos de Lewy
- Variante de baixa atividade da MAOA
- Conversão Reduzida de Folato em Metil Associada ao MTHFR C677T
- Sinalização Reduzida de Melatonina Associada ao MTNR1B
- Narcolepsia
- Neurofibromatose tipo 1
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo
- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC) com Envolvimento da Via Serotoninérgica
- Apneia Obstrutiva do Sono
- Variante do Receptor Opioide Kappa OPRK1
- Variante do Receptor Opioide Mu OPRM1 A118G
- Demência da doença de Parkinson

Neurotransmissores

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática
- Deficiência de sepiapterina redutase
- Síndrome serotoninérgica
- Baixa Expressão do Transportador de Serotonina SLC6A4
- Deficiência de succínico semialdeído desidrogenase
- Síndrome de Tourette
- Redução da síntese cerebral de serotonina associada ao TPH2

FICHA DO PAINEL

Relacionamento

Aspectos do comportamento social e da comunicação, em caráter exploratório.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

CACNA1C, CNTNAP2, DRD2, DRD4, FAAH, HTR2A, OXTR, SLC6A4, ALDH2, ANKK1, APOE, AR, ARHGAP42, AVPR1A, BDNF, BIN1-CYP27C1, CALN1, CD38, COMT, CRACR2A, CRHR1, DISC1, ENSG00000251205, ENSG00000257165, ENSG00000296008, ENSG00000303186, ENSG00000310217, ESR1, FOXP2, FTO, GORAB-AS1, GRN, HTR1B, KLK2, MAOA, NOS3, OPRM1, PAXIP1-AS2, PMAIP1-MC4R, SCRN3, SNAP25, TEK, TREM2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Transtorno de adaptação com perturbação da conduta
- Agnosia (auditiva verbal)
- Apego ambivalente (transtorno de)
- Dificuldades no controle da raiva
- Anomia
- Transtorno de personalidade antissocial
- Ciúme por apego ansioso
- Afasia
- Apraxia de fala
- Transtorno de apego
- Ansiedade relacionada ao apego
- Evitação relacionada ao apego
- Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH)
- Transtorno do déficit de atenção/hiperatividade
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno de Personalidade Evitativa
- Transtorno da compulsão alimentar
- Transtorno Bipolar
- Transtorno de Personalidade Borderline
- Transtorno de personalidade borderline (manifestações nos relacionamentos)
- Transtorno de Personalidade Borderline com Ciúme
- Sobrecarga do cuidador (nos relacionamentos)
- Abuso Infantil
- Negligência Infantil
- Circunlóquio
- Taquifemia
- Codependência
- Transtornos de comunicação nos relacionamentos
- Ciúme Compulsivo
- Comportamento sexual compulsivo
- Transtorno de Conduta
- Ciúme delirante
- Demência (com comprometimento da comunicação)
- Transtorno de personalidade dependente com ciúmes
- Transtorno de interação social desinibida
- Apego desorganizado (transtorno de)
- Transtorno Disruptivo da Desregulação do Humor
- Disartria
- Disprosódia
- Transtornos alimentares (ex.: bulimia nervosa)
- Ecolalia
- Transtorno de Desregulação Emocional com explosões de agressividade
- Desregulação emocional nos relacionamentos
- Emaranhamento emocional
- Delírios erotomaníacos com ciúme
- Conflito familiar (impacto psicológico)
- Medo de abandono
- Transtorno do desejo e da excitação sexual feminina
- Transtornos do espectro alcoólico fetal
- Intolerância à Frustração
- Transtorno de Personalidade Histriônica com Ciúmes
- Transtorno Hipersexual
- Transtorno do Desejo Sexual Hipoativo

Relacionamento

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno do Controle de Impulsos com Ciúme
- Transtorno do Controle de Impulsos, Não Especificado
- Transtornos do controle de impulsos (SOE)
- Apego inseguro (transtorno de)
- Ciúme Relacionado ao Apego Inseguro
- Transtorno Explosivo Intermitente
- Transtorno do jogo pela internet
- Hipersensibilidade Interpessoal
- Violência por parceiro íntimo (impacto psicológico)
- Ciúme (patológico)
- Transtorno de Ciúme
- Paranoia de Ciúme
- Psicose de Ciúme
- Violência Motivada por Ciúme
- Agressão Alimentada por Ciúme
- Perseguição (Stalking) Relacionada a Ciúme
- Cleptomania
- Síndrome de Klinefelter
- Disfunção Laríngea
- Dependência amorosa
- Transtorno Erétil Masculino
- Discórdia conjugal (impacto psicológico)
- Síndrome de privação materna
- Ciúme Mórbido
- Mutismo
- Transtorno de personalidade narcisista
- Transtorno de personalidade narcisista com ciúmes
- Busca por novidades (como traço de personalidade que leva a problemas clínicos)
- Ciúme Obsessivo
- Transtorno desafiador de oposição
- Síndrome de Otelo
- Palilalia
- Burnout parental
- Depressão paterna
- Jogo Patológico
- Ciúme patológico
- Problemas de relacionamento com pares (adolescente/adulto)
- Ansiedade perinatal
- Delírios Persecutórios com Ciúme
- Transtorno de Personalidade Possessiva
- Depressão pós-parto
- Transtorno da Comunicação Pragmática
- Psicopatia
- Piromania
- Transtorno de apego reativo
- Transtorno de Apego Reativo (tipo inibido)
- Ciúme Reativo
- Sofrimento no relacionamento
- Transtorno obsessivo-compulsivo de relacionamento (TOCR)
- Comportamento de assunção de riscos (como sintoma)
- Transtorno de Personalidade Esquizoide
- Esquizofrenia
- Esquizofrenia (com discurso desorganizado)
- Apego seguro (transtorno do)
- Mutismo Seletivo
- Transtorno de ansiedade de separação
- Transtorno de aversão sexual
- Rivalidade entre irmãos (patológica)
- Ansiedade social nos relacionamentos
- Transtorno da comunicação social
- Disfonia espasmódica
- Ansiedade de estranhos (patológica)
- Gagueira
- Transtorno por uso de substâncias
- Transtorno por Uso de Substâncias (com agressividade)
- Transtorno do pensamento (afetando a comunicação)
- Síndrome de Tourette
- Ciúme induzido por trauma
- Raiva relacionada ao trauma

Relacionamento

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Problemas de confiança (patológicos)
- Síndrome de Williams

FICHA DO PAINEL

Talentos e interesses profissionais

Características exploratórias de aprendizagem e interesses. Aptidão profissional exige avaliação individual.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACTN3, ALDH2, ANK3, APOE, AR, ARNT, AVPR1A, BDNF, BIN1-CYP27C1, BTBD9, CACNA1C, CACNA2D3, CALN1, CAV3, CD14, CDH13, CDKN2B-AS1, CHRNA7, CNTNAP2, COL1A1, COL5A1, COMT, CPLX1, DCDC2, DIO2, DISC1, DRD2, DRD3, DRD4, DTNBP1, EIF3F, ENSG00000223697, ENSG00000229618, ENSG00000230309, ENSG00000254721, ENSG00000255054, ENSG00000264813, ENSG00000267335, ENSG00000273112, ENSG00000282218, ENSG00000285779, ENSG00000300979, ENSG00000301593, ENSG00000308167, ENSG00000309428, ESR1, FOXP2, FSCN1, FTO, GALNT17, GDF5, GRM3, GSN, HLA-DRA, HLA-DRA-HLA-DRB5, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTR1B, IGF2BP3, LEPR, LINC01566, LRRK2, LRRTM4, MAOA, MECP2, MEIS1, MET, MSH3, MTHFR, MYO5B, NLGN4X, NRG3, OXTR, PAFAH1B2, PAXIP1-AS2, PTEN, SATB1-AS1, SLC6A3, SLC6A4, SNCA, SNHG31, ST6GALNAC3, STAT3, STK39, SUSD6, SYNPO2, TMPRSS2, TPH1, TRAJ14, TRPV1, VDR, WWC1, ZBTB44

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Ouvido absoluto
- Ouvido absoluto (genético)
- Habilidade de desenho acelerada (DLG4)
- Processamento acelerado de informações (DAT1/COMT)
- Capacidade de aprendizagem acelerada (BDNF/NTRK2)
- Consolidação acelerada de memória (CREB1/BDNF)
- Compreensão de leitura acelerada
- Aprendizagem visual acelerada (BDNF)
- Tendinopatia de Aquiles
- TDAH
- TDAH (Hiperfoco criativo)
- Percepção 3D avançada (CACNA1C)
- Pensamento crítico avançado (GRIN2A/NRXN3)
- Compreensão gramatical avançada
- Resolução intuitiva avançada de problemas (CACNA1C/GRN)
- Processamento semântico avançado
- Raciocínio espacial avançado (APOE/CHRNA7)
- Orientação topográfica avançada (KCNQ3)
- Aquisição avançada de vocabulário
- Doença de Alzheimer
- Amusia
- Esclerose lateral amiotrófica (ELA)
- Ruptura do ligamento cruzado anterior (LCA)
- Transtorno de personalidade antissocial (falta de empatia/manipulação)
- Criatividade artística e pensamento divergente (COMT/DRD4)
- Síndrome de Asperger com alta funcionalidade matemática
- Asma (induzida por exercício)
- Desempenho atlético e aptidão física (ACTN3/ACE)
- Transtorno do processamento auditivo
- Transtorno do espectro autista
- Transtorno do espectro autista (interesse especial artístico)
- Transtorno do espectro autista (déficits de comunicação social)
- Transtorno Bipolar (Fases Criativas)
- Transtorno Bipolar (desinibição social/mania)
- Lesões Ósseas por Estresse
- Transtorno de Personalidade Borderline (instabilidade social)
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Síndrome de CHARGE
- Síndrome de CHARGE, habilidades matemáticas
- Implantes Cocleares e Percepção Musical
- Concussão
- Amusia Congênita

Talentos e interesses profissionais

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Insensibilidade congênita à dor com anidrose (CIPA)
- Síndromes miastênicas congênitas
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação
- Transtorno do Desenvolvimento da Coordenação (Adaptação Artística)
- Discalculia
- Discalculia, Tipo Superdotado
- Dislexia (Criatividade Compensatória)
- Dislexia e Habilidade Musical
- Criatividade aumentada (TPH1/DRD2)
- Reconhecimento facial aprimorado (OXTR)
- Foco e atenção aprimorados (genes relacionados ao TDAH em contexto positivo, ex.: DAT1/DRD4)
- Aquisição de linguagem aprimorada (CNTNAP2/FOXP2)
- Consciência fonológica aprimorada
- Criatividade visual aprimorada (repetição de 7 do DRD4)
- Memória visual aprimorada (LRP1B)
- Mentalidade empreendedora e liderança (DRD4/MAOA)
- Pensamento abstrato excepcional (DISC1/GRM3)
- Aptidão arquitetônica excepcional (SHANK3)
- Compreensão geométrica excepcional (ARID1B)
- Aprendizado motor excepcional (GRIK2/DRD3)
- Musicalidade excepcional (ASPM/FOXP2)
- Reconhecimento de padrões excepcional (SCN2A)
- Memória fotográfica excepcional (SYN1)
- Talento poético/literário excepcional
- Compreensão prosódica excepcional
- Habilidade retórica excepcional
- Memória verbal excepcional
- Memória de trabalho visuoespacial excepcional (CHRNA7)
- Cãibras musculares associadas ao exercício
- Intermação por esforço
- Tríade da mulher atleta
- Transtornos do espectro alcoólico fetal (dificuldades sociais)
- Síndrome do X frágil (ansiedade social/esquiva)
- Síndrome do X frágil, aptidão matemática
- Inteligência emocional aumentada (5-HTTLPR/COMT)
- Coerência narrativa aumentada
- Reconhecimento de padrões aumentado (DRD4/COMT)
- Percepção sensorial aumentada (TRPV1/SCN9A)
- Neuropatia sensitivo-autonômica hereditária tipo II
- Ansiedade de Alto Funcionamento (Impulso Artístico)
- Ansiedade de Alto Funcionamento (evitação social/perfeccionismo)
- Hiperacusia
- Hipergrafia (Foco Artístico)
- Hiperlexia (Relacionada a Talentos)
- Hipersonia idiopática
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome miastênica de Lambert-Eaton
- Fluência linguística e verbal (FOXP2/CNTNAP2)
- Habilidade Matemática e Analítica (GRIN2B/ROBO1)
- Superioridade de Memória e Evocação (BDNF/KIBRA)
- Misofonia
- Multilinguismo/Poliglotismo (Predisposição Genética)
- Esclerose múltipla
- Aptidão musical e percepção de tom (AVPR1A/SLC6A4)
- Alucinações musicais
- Síndrome do prodígio musical
- Síndrome de savant musical
- Miastenia gravis
- Transtorno de personalidade narcisista (grandiosidade/falta de empatia)
- Narcolepsia
- Neurofibromatose tipo 1
- Neurofibromatose tipo 1 (déficits de habilidades sociais)
- Neurofibromatose tipo 1, talento matemático
- Perda Auditiva Induzida por Ruído
- Dificuldade de Aprendizagem Não Verbal
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Noonan (dificuldades sociais)

Talentos e interesses profissionais

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Transtorno Obsessivo-Compulsivo (Rituais Artísticos)
- Transtorno obsessivo-compulsivo (TOC)
- Osteoartrite (início precoce)
- Emissões otoacústicas e musicalidade
- Doença de Parkinson
- Síndrome da Dor Patelofemoral
- Ouvido Absoluto
- Articulação e Enunciação Precisas
- Presbiacusia e Apreciação Musical
- Resolução de Problemas e Pensamento Estratégico (COMT/DTNBP1)
- Talento Artístico Prodigioso (NLGN3)
- Aptidão Artística Profunda (NRXN1/SHANK3)
- Empatia Profunda e Cognição Social (OXTR/AVPR1A)
- Criatividade Linguística Profunda
- Integração Visuomotora Profunda (NRXN3)
- Prosopagnosia (Estratégias Artísticas de Reconhecimento Facial)
- Aptidão para Aprendizado Rápido de Idiomas
- Deficiência Energética Relativa no Esporte (RED-S)
- Síndrome de Rett
- Rabdomiólise
- Transtorno do Movimento Rítmico
- Tendinopatia do Manguito Rotador
- Síndrome de Savant, Tipo Matemático
- Esquizofrenia
- Esquizofrenia (Delírios Artísticos/Alucinações)
- Esquizofrenia (retraimento social/apatia)

FICHA DO PAINEL

Fertilidade

Desenvolvimento reprodutivo e condições relacionadas à fertilidade.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACVRL1, AIRE, AKNA, AKT1, ALDOB, AMH, AP5Z1, APOE, AR, ATG16L1, ATM, BDNF, BLK-AS1, CCL5, CCN6, CDKN1B, CFTR, COG3, COL1A1, COMT, CREB5, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP1A1, CYP21A2, DENND1A, DIO1, DIO2, DRD2, DRD4, DYNLRB2-AS1, ECPAS, EDNRB-AS1, EML4, ENSG00000214265, ENSG00000226442, ENSG00000226939, ENSG00000228541, ENSG00000228655, ENSG00000233891, ENSG00000233967, ENSG00000257943, ENSG00000259543, ENSG00000276418, ENSG00000278131, ENSG00000280087, ENSG00000280241, ENSG00000282278, ENSG00000286046, ENSG00000286717, ENSG00000287907, ENSG00000288643, ENSG00000289434, ENSG00000290034, ENSG00000290217, ENSG00000291024, ENSG00000293976, ENSG00000294752, ENSG00000295275, ENSG00000296435, ENSG00000297063, ENSG00000297750, ENSG00000298633, ENSG00000299614, ENSG00000300522, ENSG00000300599, ENSG00000301438, ENSG00000301866, ENSG00000302041, ENSG00000302566, ENSG00000304757, ENSG00000306140, ENSG00000309420, ENSG00000310332, EPHX2, ERBB4, ERC2, ESR1, ESR2, F2, F9, FAM149B1, FGFR1, FOXO3, FSHB, FSHR, FTO, FUT2, GALNT13, GCK, GNAS, GNRH1, GNRHR, GSS, GSTM1, HBB, HFE, HHAT, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HLA-DRB5, HNF1B, IGFALS, IL10, IL23R, INSR, IRF5, IRGM, KCNIP4, KCNQ5, KCNS3, KRAS, LEPR, LHCGR, LINC01606, MAOA, MAPK1, MBL2, MEFV, METTL15, MTHFR, MTOR, MTR, NOD2, NOS3, NR3C1, NR5A1, PAK4, PITX2, PMAIP1-MC4R, PON1, POR, PRIM2, PROCR, PTCSC2, PTEN, RAB8A, RAF1, RAX2, RGS7, RHOJ, SERPINE1, SI, SLC16A12-AS1, SOX2, SOX5, SPIDR, ST18, STAR, TBX3, TLR2, TMPRSS3, TNF, TP53, TRPC6, TRPV1, TSHR, TTR, VAV3, VDR, VEGFA, WDFY4, WDPCP, WDR86, WWOX, XRRA1, ZNF385D

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Disgenesia gonadal 46,XX
- Disgenesia gonadal 46,XY
- Relação LH/FSH alterada
- Placentação anormal
- Resposta imune uterina anormal
- Atividade anormal de células natural killer uterinas
- Sinalização anormal de VEGF
- Ausência do pico de LH
- Agenesia de ducto deferente
- Envelhecimento ovariano acelerado
- Anovulação adquirida
- Adenomiose
- Adenomiose pélvica
- Aderências (pélvicas)
- Excesso de andrógenos adrenais
- Distúrbios das glândulas adrenais
- Hiperandrogenismo adrenal
- Insuficiência adrenal
- Tumores de restos adrenais dos testículos
- Infertilidade relacionada à idade
- pH cervical alterado
- Metabolismo de estrogênio alterado
- Perfil de citocinas uterinas alterado
- pH vaginal alterado
- Amenorreia
- Anormalidades no receptor de AMH
- Anormalidades na sinalização de AMH
- Amiloidose de cadeia leve (AL)
- Amiloidose
- Deficiência de andrógenos
- Excesso de andrógenos
- Anovulação relacionada ao excesso de andrógenos
- Infertilidade relacionada ao excesso de andrógenos
- Excesso de andrógenos familiar
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos (parcial ou completa)
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos completa
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos parcial
- Insensibilidade aos andrógenos parcial
- Anormalidades do receptor de andrógeno
- Defeitos do receptor de andrógeno
- Mutação no gene do receptor de andrógeno
- Mutações no gene do receptor de andrógeno
- Defeitos na síntese de andrógenos
- Amenorreia relacionada à anorexia nervosa
- Infertilidade relacionada à anorexia nervosa
- Anorgasmia
- Anormalidades no gene ANOS1
- Anovulação
- Infertilidade anovulatória
- Positividade para anticorpos anti-beta-2 glicoproteína I
- Deficiência de hormônio antimülleriano (AMH)
- Excesso de hormônio antimülleriano (AMH)
- Positividade para anticorpos antitireoglobulina
- Positividade para anticorpos anti-TPO
- Positividade para anticorpos anticardiolipina
- Síndrome antifosfolípide
- Infertilidade relacionada à síndrome antifosfolípide
- Anticorpos antiespermatozoide
- Anticorpos antiespermatozoide no muco cervical
- Deficiência de antitrombina
- Deficiência de aromatase
- Disfunção da aromatase
- Síndrome do excesso de aromatase
- Síndrome de Asherman
- Astenozoospermia
- Doença de Addison autoimune
- Adrenalite autoimune
- Distúrbios autoimunes que afetam a reprodução
- Ooforite autoimune
- Orquite autoimune
- Síndrome poliendócrina autoimune tipo 1
- Síndrome poliglandular autoimune tipo 1
- Síndrome poliglandular autoimune tipo 1 (APS-1) com falência ovariana
- Infertilidade associada à doença tireoidiana autoimune
- Tireoidite autoimune
- Azoospermia
- Azoospermia (não obstrutiva)
- Azoospermia obstrutiva
- Translocação cromossômica equilibrada
- Doença de Behçet
- Infertilidade relacionada à doença de Behçet
- Útero bicorno
- Ovários policísticos bilaterais
- Obstrução tubária bilateral
- Perda gestacional bioquímica
- Endometriose vesical
- Síndrome brânquio-oto-renal
- Doença celíaca
- Infertilidade relacionada à doença celíaca
- Doença celíaca, refratária
- Infertilidade relacionada à obesidade central
- Puberdade precoce central
- Displasia cervical
- Ectrópio cervical
- Infertilidade por fator cervical
- Infertilidade por fator cervical devido à exposição ao dietilestilbestrol (DES)
- Infertilidade por fator cervical, anatômica
- Fator cervical, anatômico
- Fator cervical, imunológico
- Fator cervical, infeccioso
- Incompetência cervical
- Insuficiência cervical
- Desequilíbrio do microbioma cervical

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Incompetência do orifício cervical
- Estenose cervical
- Síndrome de CHARGE
- Anormalidades em CHD7
- Falência Ovariana Induzida por Quimioterapia
- Insuficiência Ovariana Prematura Induzida por Quimioterapia
- Danos Espermáticos Induzidos por Quimioterapia
- Predisposição à Corioamnionite
- Anovulação crônica
- Síndrome da anovulação crônica
- Anovulação crônica de origem hipotalâmica
- Anovulação crônica, não relacionada à SOP
- Ciclos anovulatórios crônicos
- Cervicite crônica
- Endometrite crônica
- Endometrite crônica (não infecciosa)
- Infertilidade relacionada à síndrome da fadiga crônica
- Anovulação associada à doença renal crônica
- Infertilidade relacionada à doença renal crônica
- Síndrome da dor pélvica crônica
- Salpingite crônica
- Hiperplasia adrenal congênita clássica
- Síndrome climatérica
- Transtorno do comportamento sexual compulsivo
- Ausência congênita dos ductos deferentes (CAVD)
- Ausência congênita de útero
- Ausência congênita de útero e vagina
- Ausência congênita de útero e vagina (CAUV)
- Ausência congênita dos ductos deferentes
- Hiperplasia adrenal congênita
- Hiperplasia adrenal congênita (forma clássica)
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 17-alfa-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 21-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita, deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita, deficiência de 17-alfa-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita, deficiência de 21-hidroxilase, leve
- Hiperplasia adrenal congênita, deficiência de 21-hidroxilase, não clássica
- Hiperplasia adrenal congênita, deficiência de 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma clássica
- Hiperplasia adrenal congênita, forma clássica, não perdedora de sal
- Hiperplasia adrenal congênita, forma clássica, perdedora de sal
- Hiperplasia adrenal congênita, forma clássica perdedora de sal
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de 11-beta-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de 17,20-liase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de 21-hidroxilase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, síndrome do excesso de aromatase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, complexo de Carney
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de colesterol desmolase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência da enzima de clivagem da cadeia lateral do colesterol
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hipoplasia adrenal congênita, hipoplasia adrenal congênita

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hipoplasia adrenal congênita, síndrome de aniridia-agenesia renal-retardo psicomotor
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hipoplasia adrenal congênita, síndrome IMAGe
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hipoplasia adrenal congênita, deficiência de SF1
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hipoplasia adrenal congênita ligada ao X
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hiperplasia adrenal lipoide congênita
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de citocromo b5
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência da enzima de clivagem da cadeia lateral do citocromo P450
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência familiar de glicocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, puberdade precoce masculina familiar
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, defeitos no receptor de glicocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, puberdade precoce independente de gonadotrofinas
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, excesso isolado de andrógenos
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, excesso isolado de estrogênios
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência isolada de glicocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência isolada de mineralocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, hiperplasia adrenal congênita lipoide
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, síndrome de McCune-Albright
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, excesso de mineralocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, defeitos no receptor de mineralocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, resistência a mineralocorticoides
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, deficiência de P450 oxidorredutase
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, resistência primária ao cortisol
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, doença adrenocortical nodular pigmentada primária
- Hiperplasia adrenal congênita, forma não clássica, resistência secundária ao cortisol
- Hipoplasia adrenal congênita
- Hipoplasia adrenal congênita ligada ao X
- Anomalias congênitas da placenta
- Infecção congênita por citomegalovírus
- Distúrbio congênito da glicosilação tipo Ia
- Deficiência congênita de GnRH
- Hiperplasia adrenal lipoide congênita
- Toxoplasmose congênita
- Anomalias uterinas congênitas
- Malformações uterinas congênitas
- Infertilidade relacionada a doença do tecido conjuntivo
- Insuficiência de corpo lúteo
- Infertilidade relacionada à doença de Crohn
- Criptorquidia
- Criptorquidia (bilateral)
- Infertilidade relacionada à criptorquidia
- Criptorquidia bilateral
- Criptozoospermia
- Síndrome de Cushing
- Doença de Cushing
- Endometriose infiltrativa profunda
- Decidualização defeituosa
- Capacitação espermática defeituosa
- Ejaculação retardada
- Puberdade tardia
- Síndrome de Denys-Drash
- Embriopatia diabética
- Neuropatia diabética
- Neuropatia diabética que afeta a fertilidade

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome diencefálica
- Adenomiose difusa
- Reserva ovariana diminuída
- Anormalidades na conversão de hormônios tireoidianos relacionadas ao DIO1
- Anormalidades na conversão de hormônios tireoidianos relacionadas ao DIO2
- Distúrbios do desenvolvimento sexual
- Distúrbios do Desenvolvimento Sexual (DDS)
- Janela de implantação deslocada
- Dispareunia
- Menopausa precoce
- Insuficiência placentária precoce
- Gravidez ectópica tubária
- Obstrução do ducto ejaculatório
- Homocisteína elevada
- Síndrome do folículo vazio
- Síndrome da sela vazia
- Atrofia endometrial
- Hiperplasia endometrial
- Hiperplasia endometrial atípica
- Inflamação endometrial
- Desequilíbrio do microbioma endometrial
- Pólipos endometriais
- Pólipos endometriais (formação de novo)
- Pólipos endometriais (de novo)
- Pólipos endometriais (recorrentes)
- Pólipos endometriais atípicos
- Pólipos endometriais múltiplos
- Pólipos endometriais recorrentes
- Deslocamento definido por teste de receptividade endometrial (ERA)
- Defeitos de receptividade endometrial
- Disfunção da receptividade endometrial
- Deficiência de fatores de receptividade endometrial
- Comprometimento da receptividade endometrial
- Receptividade endometrial prejudicada
- Defeitos estromais endometriais
- Sarcoma do estroma endometrial
- Endometrioma
- Endometriose
- Infertilidade associada à endometriose
- Comprometimento da qualidade oocitária associado à endometriose
- Endometriose infiltrativa profunda estágio IV
- Endometriose ovariana, endometrioma
- Endometriose peritoneal
- Endometriose peritoneal leve
- Endometriose peritoneal grave
- Endometriose tubária, hidrossalpinge
- Endossalpingiose
- Infertilidade relacionada à exposição a produtos químicos ambientais
- Exposição a desreguladores endócrinos ambientais
- Infertilidade relacionada à exposição a desreguladores endócrinos ambientais
- Desreguladores endócrinos ambientais
- Infertilidade induzida por poluentes ambientais
- Infertilidade induzida por toxinas ambientais
- Dano espermático induzido por toxinas ambientais
- Disfunção epididimária que afeta a maturação dos espermatozoides
- Obstrução epididimária
- Disfunção erétil
- Predominância estrogênica
- Transtorno exibicionista
- Falhas em ciclos de FIV
- Obstrução das tubas uterinas
- Leiomiomatose familiar
- Febre mediterrânea familiar
- Anomalias do trato genital feminino
- Tuberculose genital feminina
- Hipogonadismo hipergonadotrófico feminino

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hipogonadismo feminino, hipergonadotrófico
- Hipogonadismo hipogonadotrófico feminino
- Infertilidade feminina
- Síndrome de Kallmann feminina
- Transtorno da excitação sexual feminina
- Predisposição à restrição de crescimento fetal
- Transtorno fetichista
- Anormalidades no FGF8
- Anormalidades no FGFR1
- Insuficiência ovariana associada à pré-mutação no FMR1
- Adenomiose focal
- Disfunção do ciclo do folato
- Predisposição à deficiência de folato
- Atresia folicular
- Defeitos de maturação folicular
- Defeitos da foliculogênese
- Status de portador de pré-mutação do X frágil
- Insuficiência ovariana primária associada ao X frágil
- Síndrome de Fraser
- Transtorno frotteurista
- Mutação ativadora do receptor de FSH
- Mutações ativadoras do receptor de FSH
- Disfunção do receptor de FSH
- Mutações no gene do receptor de FSH
- Mutações no receptor de FSH
- Resistência ao FSH
- Amenorreia hipotalâmica funcional
- Síndrome de galactorreia-amenorreia
- Insuficiência ovariana relacionada à galactosemia
- Defeitos genéticos na capacitação espermática
- Distúrbios genéticos da fertilidade
- Distúrbios genéticos da espermatogênese
- Mosaicismo genético que afeta o desenvolvimento gonadal
- Mosaicismo genético que afeta as gônadas
- Mutações genéticas que afetam a fertilidade
- Mutações genéticas que afetam o desenvolvimento dos gametas
- Mutações genéticas em genes da produção espermática
- Predisposição genética à endometriose
- Predisposição genética à SOP
- Predisposição genética à síndrome dos ovários policísticos (SOP)
- Predisposição genética à síndrome dos ovários policísticos
- Predisposição genética à falência ovariana prematura
- Predisposição genética à insuficiência ovariana prematura
- Predisposição genética à falha recorrente de implantação
- Predisposição genética ao abortamento recorrente
- Predisposições genéticas à perda gestacional recorrente
- Trombofilia genética
- Dormência genital
- Transtorno de dor genitopélvica/penetração
- Aplasia de células germinativas
- Mosaicismo germinativo
- Globozoospermia
- Mutações no gene do receptor de GnRH
- Mutações no receptor de GnRH
- Puberdade precoce dependente de GnRH
- Anormalidades em GNRH1
- Anormalidades em GNRHR
- Disgenesia gonadal
- Disgenesia gonadal mista
- Tumores do estroma gonadal
- Gonadoblastoma
- Deficiência de gonadotrofina
- Resistência a gonadotrofinas
- Puberdade precoce independente de gonadotrofinas
- Anovulação induzida por agonistas do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)

Fertilidade

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Deficiência congênita do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Defeitos de migração neuronal do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Distúrbios da pulsatilidade do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Mutação no receptor do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Mutações no receptor do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Mutações no receptor do hormônio liberador de gonadotrofina (GnRHR)
- Síndrome de Goodpasture
- Doença de Graves
- Hemocromatose
- Hipogonadismo relacionado à hemocromatose
- Hemocromatose hereditária
- Hemocromatose, mutações no gene HFE
- Hemocromatose relacionada ao HFE
- Hemocromatose leve
- Hemoglobinopatia
- Hemofilia
- Intolerância hereditária à frutose
- Hiper-homocisteinemia
- Hipertireoidismo
- Motilidade espermática reduzida
- Espermatogênese prejudicada
- Doença inflamatória intestinal ativa
- Doença inflamatória intestinal, formas graves
- Deficiência de leptina
- Deficiência do receptor de leptina
- Aplasia de células de Leydig
- Hipoplasia de células de Leydig
- Agenesia de glândulas acessórias masculinas
- Infertilidade por fator masculino
- Infertilidade masculina
- Pseudo-hermafroditismo masculino
- Diabetes com início na maturidade dos jovens (MODY)
- Síndrome de McCune-Albright
- Hiperplasia adrenal congênita não clássica
- Hiperplasia adrenal congênita não clássica de início tardio
- Azoospermia não obstrutiva (formas genéticas)
- Azoospermia não obstrutiva, causas genéticas
- Síndrome de hiperestimulação ovariana (SHO), leve a moderada
- Risco de síndrome de hiperestimulação ovariana
- Síndrome do ovário resistente
- Anormalidades em PAI-1/SERPINE1
- Síndrome autoimune poliglandular tipo 1
- Mutação G20210A da Protrombina
- Falha espermatogênica
- Lúpus eritematoso sistêmico
- Disfunção tireoidiana

FICHA DO PAINEL

Saúde da Mulher

Puberdade, menopausa e condições ginecológicas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

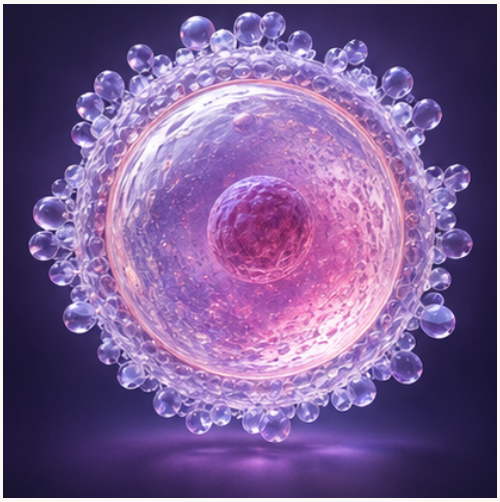
BDNF, BET1L, BRSK1, CASP8, CDKN2B-AS1, COL1A1, COMT, CYP19A1, CYP1A1, CYP1B1, DENND1A, DIO2, ESR1, F2, FGFR2, FLT1, FSHB, GREB1, HFE, LIN28B, LRP1, LRP5, MAP3K1, MCM8, MTHFD1, MTHFR, MTRR, NQO1, THADA, TMPRSS6, TNRC6B, VDR, VEZT, WNT4, YAP1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Idade da menarca e tempo puberal
- Idade da menopausa e reserva ovariana
- Disfunção Tireoidiana Autoimune e Conversão de T4 em T3
- Suscetibilidade à endometriose
- Metabolismo do estrogênio e capacidade de desintoxicação
- Status de folato e prevenção de defeitos do tubo neural
- Suscetibilidade do Tecido Mamário Sensível a Hormônios
- Perda de Ferro, Anemia e Sangramento Menstrual Intenso
- Enxaqueca (com e sem aura)
- Suscetibilidade à Síndrome dos Ovários Policísticos (SOP)
- Osteoporose e Fratura Pós-Menopausa
- Pré-Eclâmpsia e Distúrbios Hipertensivos da Gestação
- Sensibilidade do Humor Pré-Menstrual (TPM/TDPM)
- Perda Gestacional Recorrente e Trombofilia Hereditária
- Miomas Uterinos (Leiomioma)

FICHA DO PAINEL

Vias metabólicas da saúde da mulher



ESCOPO DO PAINEL

Vias hormonais e metabólicas relevantes à saúde feminina.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AKR1C3, APOA1, APOB, AR, BDNF, BRCA1, BRCA2, COMT, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP1B1, CYP21A2, DDC, DIO1, DIO2, ESR1, ESR2, F2, F5, GAD1, GNRHR, HSD17B1, HSD17B4, HSD3B1, HSD3B2, IFNG, IL1A, IL6, LHCGR, MTHFR, PGR, RYR1, SHBG, SRD5A2, TH, TNF, TPH1, TSPO

FICHA DO PAINEL

Saúde do Homem

Saúde prostática, sensibilidade a andrógenos e metabolismo.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

8q24 (CASC8), AR/EDA2R, CYP19A1, FAM9B, FSHR, FTO, HOXB13, KLK3, MC4R, MSMB, MTHFR, NOS3, SHBG, SIM1, SLC22A12, SPRY4, SRD5A2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Alopecia androgenética (calvície de padrão masculino)
- Hiperplasia Prostática Benigna / Sintomas do Trato Urinário Inferior
- Obesidade Central e Carga Metabólica Associada a Andrógenos
- Sensibilidade à DHT (atividade da 5-alfa-redutase)
- Função erétil e óxido nítrico endotelial
- Gota e hiperuricemia (predomínio masculino)
- Testosterona livre baixa / SHBG elevada
- Infertilidade Masculina / Espermatogênese Comprometida
- Suscetibilidade ao Câncer de Próstata (variantes comuns)
- Suscetibilidade a tumor de células germinativas testiculares
- Conversão de testosterona em estrogênio (aromatase)

FICHA DO PAINEL

Saúde gastrointestinal

Motilidade, digestão e condições do trato gastrointestinal.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCB1, ABCB11, ABCC2, ABCC4, ABCG8, ABL1, ADA, ADGRD2, AIRE, AKT1, ALDH1A2, ALDH2, ANO6, AOC1, APOA5, APOB, APOE, ARL14EP-DT, ATG16L1, ATP10A, B9D2;TGFB1, BDNF, BMPER, BTNL2, C10orf143, CACNA1C, CBS, CCDST, CCKAR, CD14, CDH1, CDKN1B, CFH, CFTR, CLC, CNTNAP2, COL1A1, COMT, CSMD3, DCC, DDX11-AS1, DDX54, DGKG, DLG5, DRD2, EDNRB-AS1, EGF, ENSG00000203472, ENSG00000223786, ENSG00000225815, ENSG00000226113, ENSG00000235303, ENSG00000235431, ENSG00000251569, ENSG00000254135, ENSG00000256226, ENSG00000262880, ENSG00000267101, ENSG00000268173, ENSG00000272622, ENSG00000282278, ENSG00000283208, ENSG00000283240, ENSG00000283782, ENSG00000285558, ENSG00000288720, ENSG00000289052, ENSG00000289381, ENSG00000289949, ENSG00000290507, ENSG00000292979, ENSG00000293096, ENSG00000293681, ENSG00000294752, ENSG00000295862, ENSG00000296183, ENSG00000297898, ENSG00000298426, ENSG00000298932, ENSG00000299277, ENSG00000299280, ENSG00000299680, ENSG00000300612, ENSG00000300728, ENSG00000300758, ENSG00000301882, ENSG00000302839, ENSG00000305238, ENSG00000305816, ENSG00000306841, ENSG00000307815, ENSG00000308085, ENSG00000309429, ENSG00000309620, ERBB2, ESR1, ESR2, F2, F9, FBXL20, FLG, FLT4, FOXO3, FSHR, FTO, FUT2, GATA4, GBA1, GCKR, GKAP1, GLIS3, GNB3, GSS, GSTM1, HFE, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-AS1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HLA-DRB5, HNMT, HS3ST4, HTR3A, IFI30, IL10, IL10RA, IL12B, IL1B, IL1RN, IL23R, IL5, IL6, IRF4, IRF5, IRGM, KCNJ15, KLB, LCT;MCM6, LEPR, LGALS2, LIG4, LINC01505, LINC02844, LINC02882, LNCTSI, LOC102723649-LOC100507406, LPL, LRP1, LRRK2, LY96, MAOA, MBL2, MCM6, MED11, MEFV, MICA, MLH1, MMP2, MOGS, MPO, MRPL57, MSH2, MST1, MT-TQ, MTHFR, MUTYH, MYO1D-AS1, NAT2, NOD2, NOS3, NOTCH4, NT5C2, OPRM1, PAXIP1-AS2, PCGF2, PCSK9, PEPD, PIGV, PIK3CA, PLCE1, PLEKHA6, PLXNA4, PTEN, PTPN13, RET, SBF2, SCN5A, SELENON, SGCE, SH2D4B, SLC1A2-AS1, SLC2A2, SLC2A9, SLC35B4, SLC6A9, SLC7A9, SNCA, SPINK1, SPPL2A-AP4E1, STAR, STAT3, STAT4, STAT6, TCFL5, TCN2, TG, TGFBR1, TLR2, TLR4, TLR5, TNF, TNFSF15, TP53, TPH2, TPM3, TRPV1, TSLP, TTR, UBAP2L, VAV2, VEGFA, VPS50, VWF, ZC3H12A, ZFAND6, ZRANB3

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Enxaqueca abdominal
- Acalasia
- Distúrbio de motilidade esofágica semelhante à acalasia
- Acrodermatite enteropática
- Isquemia mesentérica aguda
- Proctocolite alérgica
- Síndrome de Alfa-Gal
- Permeabilidade Intestinal Alterada
- Doença de Alzheimer
- Amiloidose (manifestações gastrointestinais)
- Amiloidose (gastrointestinal)
- Fissura anal
- Fístula anal
- Angiodisplasia do cólon
- Angioectasia
- Espondilite anquilosante
- Espondilite anquilosante (manifestações gastrointestinais)
- Malformações anorretais
- Anorexia nervosa
- Transtornos de ansiedade
- Fístula aortoentérica
- Apendicite
- Malformação arteriovenosa (MAV) do trato gastrointestinal
- Asma
- Polipose adenomatosa familiar atenuada
- Transtorno do espectro autista (TEA)
- Gastrite atrófica autoimune
- Enteropatia autoimune com atrofia vilositária
- Pancreatite autoimune

Saúde gastrointestinal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome Poliendócrina Autoimune Tipo 1 (APS-1)
- Neuropatia Autonômica (manifestações gastrointestinais)
- Supercrescimento Bacteriano do Intestino Delgado (SIBO)
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
- Esôfago de Barrett
- Síndrome do nevo basocelular
- Doença de Behçet (manifestações gastrointestinais)
- Distúrbios de Eructação
- Má Absorção de Ácidos Biliares
- Estenose de ducto biliar
- Discinesia Biliar
- Transtorno Bipolar
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Síndrome do nevo azul em bolha de borracha
- Bulimia Nervosa
- Síndrome carcinoide (manifestações gastrointestinais)
- Doença Celíaca
- Doença celíaca (refratária)
- Doença celíaca (não complicada)
- Doença Celíaca com Permeabilidade Aumentada
- Xantomatose Cerebrotendínea
- Doença de Chagas (manifestação gastrointestinal)
- Colangiocarcinoma
- Colecistite
- Dor Abdominal Crônica Funcional
- Constipação Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Pseudo-obstrução intestinal crônica
- Pseudo-obstrução Intestinal Crônica (POIC)
- Candidíase Mucocutânea Crônica (CMC)
- Pancreatite Crônica
- Infecção por Clostridioides difficile (CDI)
- Recorrência de Infecção por Clostridium difficile
- Colite colagenosa
- Câncer de cólon
- Câncer colorretal
- Imunodeficiência Comum Variável
- Enteropatia associada à imunodeficiência comum variável (ICV)
- Cloridorreia Congênita
- Hérnia diafragmática congênita
- Síndrome do Intestino Curto Congênita (aspectos de motilidade)
- Deficiência Congênita de Sacarase-Isomaltase
- Constipação
- Deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade
- Intolerância ao milho
- Síndrome de Cowden
- Doença de Crohn
- Doença de Crohn (acometimento do trato gastrointestinal superior)
- Síndrome de Cronkhite-Canada
- Vasculite crioglobulinêmica (manifestações gastrointestinais)
- Deficiência de adenosina desaminase 2 (DADA2)
- Dermatite herpetiforme
- Enteropatia Diabética
- Deficiência de Diamina Oxidase
- Diarreia
- Síndrome DICER1
- Intolerância a Fibras Alimentares
- Lesão de Dieulafoy
- Colite de derivação
- Diverticulite
- Diverticulite (complicada)
- Úlcera duodenal
- Permeabilidade Disbiótica
- Disfagia
- Eczema
- Intolerância a Ovo

Saúde gastrointestinal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Encoprese
- Encoprese (incontinência fecal funcional)
- Endometriose
- Distúrbio da permeabilidade entérica
- Deficiência de enteroquinase
- Colite eosinofílica
- Duodenite eosinofílica
- Esofagite eosinofílica
- Esofagite eosinofílica (EoE) com gatilhos alimentares
- Gastroenterite eosinofílica
- Jejunite eosinofílica
- Disfunção da barreira epitelial
- Distúrbios de eructação
- Acalasia esofágica
- Atresia esofágica
- Câncer de esôfago
- Divertículos esofágicos
- Polipose adenomatosa familiar (PAF)
- Síndrome da quilomicronemia familiar
- Síndrome do GIST familiar
- Linfo-histiocitose hemofagocítica familiar (LHF)
- Hipobetalipoproteinemia familiar
- Febre mediterrânea familiar
- Febre mediterrânea familiar (manifestações gastrointestinais)
- Incontinência fecal
- Fibromialgia
- Intolerância a FODMAPs
- Intolerância a aditivos alimentares (ex.: tartrazina, benzoatos)
- Alergias alimentares
- Proctocolite alérgica induzida por proteína alimentar (FPIAP)
- Síndrome da enterocolite induzida por proteína alimentar (FPIES)
- Má Absorção de Frutose
- Inchaço/Distensão Abdominal Funcional
- Síndrome da Dor Abdominal Funcional
- Dor Anorretal Funcional
- Distúrbio Funcional do Esfíncter Biliar de Oddi
- Distúrbio Intestinal Funcional Não Especificado
- Dor Torácica Funcional de Provável Origem Esofágica
- Constipação Funcional
- Diarreia Funcional
- Dispepsia Funcional
- Disfagia Funcional
- Distúrbio Esofágico Funcional
- Distúrbio Funcional da Vesícula Biliar
- Distúrbio Gástrico Funcional
- Distúrbio Gastroduodenal Funcional
- Pirose Funcional
- Náusea Funcional
- Distúrbio Funcional do Esfíncter Pancreático de Oddi
- Distúrbio Funcional do Intestino Delgado
- Cálculos Biliares
- Síndrome de Gardner
- Adenocarcinoma Gástrico e Polipose Proximal do Estômago
- Ectasia vascular antral gástrica (GAVE)
- Úlcera Gástrica
- Gastrite
- Gastroenterite
- Doença do Refluxo Gastroesofágico
- Amiloidose gastrointestinal
- Doença do enxerto contra o hospedeiro (DECH) gastrointestinal
- Manifestações gastrointestinais da artrite reumatoide
- Defeito de Permeabilidade Gastrointestinal
- Tumor estromal gastrointestinal (GIST)
- Gastroparesia
- Deficiência de GATA2
- Risco de DRGE
- Globo faríngeo

Saúde gastrointestinal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Má absorção de glicose-galactose
- Ataxia por glúten
- Doença de depósito de glicogênio tipo Ib
- Síndrome de Good
- Síndrome de Goodpasture (manifestações gastrointestinais)
- Síndrome de Gorlin
- Gota
- Doença do enxerto contra o hospedeiro (gastrointestinal)
- Disfunção da barreira intestinal
- Diversidade do microbioma intestinal
- Doença de Hartnup
- Hemofilia
- Hemorroidas
- Hemosuccus pancreaticus
- Hepatite
- Câncer colorretal hereditário
- Câncer gástrico difuso hereditário
- Má absorção hereditária de folato
- Câncer gástrico hereditário
- Hemocromatose hereditária
- Telangiectasia hemorrágica hereditária
- Síndrome de Polipose Mista Hereditária
- Neuropatias Hereditárias (manifestações gastrointestinais)
- Câncer colorretal hereditário sem polipose
- Pancreatite Hereditária
- Hérnia de Hiato
- Doença de Hirschsprung
- Intolerância à Histamina
- Síndrome de Hiper-IgM
- Intestino Hiperpermeável
- Manifestações gastrointestinais da vasculite por IgA (púrpura de Henoch-Schönlein)
- Colangite esclerosante relacionada à IgG4
- Enteropatia associada a imunodeficiência
- Síndrome de Imunodeficiência-Instabilidade Centromérica-Anomalias Faciais (ICF)
- Nefropatia por imunoglobulina A (manifestações gastrointestinais)
- Colite indeterminada
- Colite infecciosa
- Colite infecciosa (crônica/grave)
- Doença Inflamatória Intestinal
- Doença Inflamatória Intestinal (DII)
- Doença Inflamatória Intestinal com Disfunção de Barreira
- Atrofia Microvilositária Intestinal
- Disfunção da Permeabilidade Intestinal
- Pseudo-obstrução Intestinal
- Disfunção das Junções de Oclusão Intestinais
- Síndrome do intestino irritável
- Síndrome do Intestino Irritável (SII)
- Síndrome do Intestino Irritável com Intolerância Alimentar
- Síndrome do Intestino Irritável com Disfunção da Permeabilidade
- Colite isquêmica
- Síndrome da polipose juvenil
- Síndrome de Klippel-Trenaunay
- Intolerância à Lactose
- Suscetibilidade à hiperpermeabilidade intestinal
- Deficiência de adesão leucocitária
- Síndrome do levantador do ânus
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Lúpus eritematoso sistêmico (LES) com imunodeficiência
- Linfangiectasia
- Colite linfocítica
- Síndrome de Lynch
- Intolerância a proteínas lisinúrica
- Intolerância ao Manitol
- Síndrome de Ativação Mastocitária (MCAS)
- Divertículo de Meckel

Saúde gastrointestinal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Suscetibilidade Mendeliana a Doenças Micobacterianas (MSMD)
- Isquemia mesentérica
- Síndrome Metabólica
- Colite microscópica
- Doença de Inclusão Microvilositária
- Encefalomiopatia Neurogastrintestinal Mitocondrial (MNGIE)
- Doença mista do tecido conectivo (manifestações gastrointestinais)
- Comprometimento da Barreira Mucosa
- Sensibilidade Química Múltipla (SQM) com Gatilhos Alimentares
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B
- Esclerose Múltipla
- Esclerose múltipla (manifestações gastrointestinais)
- Miastenia gravis (manifestações gastrointestinais)
- Deficiência de mieloperoxidase
- Polipose associada ao MYH
- Síndrome do intestino por narcóticos
- Distúrbios de náuseas e vômitos
- Enterocolite necrosante
- Deficiência de NEMO
- Neurofibromatose tipo 1
- Enterocolite neutropênica
- Síndrome de Nezelof
- Alergia ao Níquel (Síndrome de Alergia Sistêmica ao Níquel)
- Sensibilidade Não Celíaca ao Glúten
- Síndrome de Noonan
- Esôfago em Quebra-Nozes
- Obesidade
- Constipação induzida por opioides
- Fístula pancreática
- Insuficiência pancreática
- Pancreatite
- Síndromes gastrointestinais paraneoplásicas
- Doença de Parkinson
- Doença de Parkinson (manifestações gastrointestinais)
- Dissinergia do Assoalho Pélvico
- Doença Úlcero-Péptica
- Abscesso perianal
- Doença de Crohn perianal
- Distúrbios Associados à Permeabilidade
- Anemia perniciosa (gastrite autoimune)
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome dos Ovários Policísticos (SOP)
- Gastropatia da hipertensão portal
- Síndrome Pós-Colecistectomia
- Bolsite
- Colangite Biliar Primária
- Imunodeficiência Primária com Enteropatia
- Linfangiectasia Intestinal Primária
- Colangite Esclerosante Primária
- Proctalgia Fugaz
- Pseudoxantoma elástico
- Psoríase
- Artrite psoriásica (manifestações gastrointestinais)
- Síndrome do hamartoma tumoral associada ao PTEN
- Estenose Pilórica
- Proctite por radiação
- Artrite reativa (manifestações gastrointestinais)
- Câncer retal
- Artrite Reumatoide
- Síndrome de Ruminação
- Sensibilidade a Salicilatos
- Sarcoidose (manifestações gastrointestinais)
- Esquizofrenia
- Esclerodermia (manifestações gastrointestinais)
- Escombroidose

Saúde gastrointestinal

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Colite associada a colite segmentar
- Deficiência Seletiva de IgA
- Síndrome da polipose serrilhada
- Síndrome do intestino curto
- Vólvulo de sigmoide
- Intolerância ao sorbitol
- Disfunção do Esfíncter de Oddi
- Ganho de Função de STAT1
- Má Absorção de Sacarose-Isomaltose
- Sensibilidade a Sulfitos
- Distúrbios da Deglutição
- Lúpus eritematoso sistêmico (manifestações gastrointestinais)
- Imunodeficiência Combinada Grave T-B+ NK-
- Imunodeficiência Combinada Grave T-B+ NK+
- Fístula traqueoesofágica
- Tirosinemia transitória do recém-nascido
- Deficiência de trealase
- Espru Tropical
- Síndrome de Turcot
- Tiflite
- Intolerância à Tiramina
- Colite ulcerativa
- Espondiloartrite indiferenciada (manifestações gastrointestinais)
- Hipersensibilidade Visceral com Defeitos de Permeabilidade
- Má Absorção de Vitamina B12
- Doença de von Hippel-Lindau
- Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Doença de von Willebrand
- Alergia ao Trigo (não celíaca, não mediada por IgE)
- Doença de Whipple
- Síndrome de Zollinger-Ellison (aspectos de motilidade)

FICHA DO PAINEL

Saúde do fígado

Metabolismo hepático, vias biliares e resposta a substâncias.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCA1, ABCB1, ABCB4, ABCC2, ABCG8, ABL1, ABO, ACADS, AKR1B1, AKT1, ALDOB, AOPEP, ARB2A, ATG16L1, ATP7B, BMP2, BTNL2, CAP2, CCKAR, CFH, CFTR, CPT1A, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A5, DMBT1, EIF4G3, ENSG00000232451, ENSG00000233891, ENSG00000251569, ENSG00000255139, ENSG00000257062, ENSG00000257746, ENSG00000260007, ENSG00000260037, ENSG00000264860, ENSG00000267984, ENSG00000272368, ENSG00000272622, ENSG00000279660, ENSG00000282278, ENSG00000283782, ENSG00000285409, ENSG00000285579, ENSG00000285701, ENSG00000286192, ENSG00000288021, ENSG00000290034, ENSG00000290316, ENSG00000295841, ENSG00000295862, ENSG00000297368, ENSG00000297434, ENSG00000297520, ENSG00000298097, ENSG00000300140, ENSG00000300758, ENSG00000302412, ENSG00000302425, ENSG00000302566, ENSG00000305041, ENSG00000305107, ENSG00000305900, ENSG00000306107, ENSG00000310449, EPHA8, F12, F2, FCF1, FUT2, GALE, GALNT13, GASK1B, GCK, GCKR, GNPTAB, GPR160, GPX1, GSS, GSTM1, GUCY1A1, HFE, HIVEP3, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HNF1B, HSPA12A, IFNG, IGFALS, IL10, IL1B, IL6, IRF2BP2, IRF5, IRGM, JAK2, KLB, KRAS, LINC00587, LINC02384, LINC02786, LMO3, LRCH1, LY96, MAP3K9, MEFV, MICA, MST1, MT-ND6, MTHFR, MTTP, MUTYH, NAT2, NOD2, NOS3, NOTCH3, NOTCH4, NQO1, PC, PCSK9, PITX2, POLG, PRNP, PSD3, PTS, PYGL, RORC, RRM2, SERPINA1, SMYD3, STAT3, TNF, TNFAIP3, TP53, TP63, TREX1, TTR, UGT1A10, USF1, USP6, VPS18, ZNF521

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Abetalipoproteinemia
- Colecistite acalculosa
- Toxicidade por paracetamol
- Rejeição celular aguda (pós-transplante hepático)
- Porfiria intermitente aguda
- Adenoma da vesícula biliar
- Adenomiomatose da vesícula biliar
- Hepatite por adenovírus
- Doença renal policística do adulto com cistos hepáticos
- Doença hepática policística do adulto
- Doença do corpo de poliglicosana do adulto
- Doença hepática associada à doença de Still de início no adulto
- Doença hepática relacionada à aflatoxina
- Agenesia da vesícula biliar
- Síndrome de Aicardi-Goutières
- Síndrome de Alagille
- Pancreatite Alcoólica (com acometimento hepático)
- Deficiência de Alfa-1-Antitripsina
- Abscesso Hepático Amebiano
- Amiloidose Hepática
- Colangite ascendente
- Hepatite autoimune associada à doença celíaca
- Hepatite autoimune associada à artrite reumatoide
- Hepatite autoimune associada à sarcoidose
- Hepatite autoimune associada à síndrome de Sjögren
- Hepatite autoimune associada ao lúpus eritematoso sistêmico
- Hepatite autoimune associada à doença tireoidiana
- Hepatite autoimune em adultos
- Hepatite autoimune em pacientes pediátricos
- Hepatite autoimune tipo 1
- Hepatite autoimune com características de colangite biliar primária
- Hepatite autoimune com características de colangite esclerosante primária
- Síndrome de sobreposição de hepatite autoimune e colangite biliar primária
- Síndrome de sobreposição de hepatite autoimune e colangite esclerosante primária
- Pancreatite autoimune com colangite imune-pancreatite imune-pancreatite autoimune

Saúde do fígado

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
- Doença hepática associada à doença de Behçet
- Colestase intra-hepática recorrente benigna tipo 1
- Colestase intra-hepática recorrente benigna tipo 2
- Colestase Intra-hepática Recorrente Benigna Tipo 3
- Metabolismo dos Ácidos Biliares
- Hamartomas de Ductos Biliares
- Estenose de Ducto Biliar
- Atresia Biliar
- Síndrome de Má Formação Esplênica e Atresia Biliar
- Atresia Biliar Intra-hepática
- Discinesia Biliar
- Fístula Biliar
- Lama Biliar
- Hepatite por Brucelose
- Síndrome de Budd-Chiari
- Síndrome de Budd-Chiari (predisposição genética)
- Síndrome de Budd-Chiari Hereditária
- Doença de Byler
- Toxicidade por tetracloreto de carbono
- Deficiência de Carnitina-Acilcarnitina Translocase
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase I
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II
- Doença de Caroli
- Doença hepática associada à doença celíaca
- Colangiocarcinoma
- Colangite
- Colecistite
- Colecistose
- Cisto de Colédoco
- Colelitíase
- Colestase da Gravidez
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva Tipo 1
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva Tipo 2
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva Tipo 3
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva Tipo 4
- Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva Tipo 5
- Colestase Intra-hepática da Gravidez
- Doença de Armazenamento de Ésteres de Colesterol
- Doença de Depósito de Ésteres de Colesterol
- Doença do Enxerto contra Hospedeiro Hepática Crônica
- Doença hepática associada à doença granulomatosa crônica
- Hepatite B Crônica
- Hepatite C Crônica
- Rejeição crônica (pós-transplante hepático)
- Doença de Retenção de Quilomícrons
- Doença hepática associada à imunodeficiência comum variável
- Distúrbios congênitos da glicosilação (manifestações hepáticas)
- Transtornos Congênitos da Glicosilação Tipo Ia
- Fibrose Hepática Congênita
- Shunt Portossistêmico Congênito
- Síndrome de Cowden
- Síndrome de Crigler-Najjar tipo I
- Doença hepática associada à doença de Crohn
- Hepatite por citomegalovírus
- Metabolismo de Medicamentos (CYP450)
- Hepatopatia induzida por toxinas ambientais
- Hepatite eosinofílica
- Hepatite por vírus Epstein-Barr
- Atresia biliar extra-hepática
- Polipose adenomatosa familiar
- Polineuropatia amiloidótica familiar
- Polineuropatia amiloidótica familiar (amiloidose por transtirretina)
- Colestase familiar
- Hipercolesterolemia familiar (formas graves com impacto hepático)
- Colestase intra-hepática familiar
- Colestase intra-hepática familiar (ex.: PFIC1, PFIC2)

Saúde do fígado

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Colestase intra-hepática familiar tipo 1
- Febre mediterrânea familiar (amiloidose hepática)
- Amiloidose hepática associada à febre mediterrânea familiar
- Distúrbios da oxidação de ácidos graxos (ex.: MCADD)
- Frutosemia
- Hepatite autoimune fulminante
- Agenesia de Vesícula Biliar
- Carcinoma de Vesícula Biliar
- Pólipos de Vesícula Biliar
- Íleo Biliar
- Pancreatite Biliar
- Cálculos Biliares
- Acidúria glutárica tipo II
- Doença de depósito de glicogênio tipo I (doença de von Gierke)
- Doença de depósito de glicogênio tipo III
- Doença de depósito de glicogênio tipo III (doença de Cori)
- Doença de depósito de glicogênio tipo IV (doença de Andersen)
- Doenças de depósito de glicogênio (p. ex., GSD tipo I)
- Doença do enxerto contra o hospedeiro (manifestação hepática)
- Doença do enxerto contra o hospedeiro hepática
- Hepatite granulomatosa
- Lesão hepática induzida por halotano
- Hemobilia
- Hemocromatose
- Hemocromatose (apresentação inflamatória)
- Hemocromatose hereditária
- Doença veno-oclusiva hepática
- Hepatite B
- Hepatite D
- Hepatite E
- Lesão hepática induzida por ervas e suplementos alimentares
- Angioedema hereditário
- Colestase intra-hepática benigna hereditária
- Intolerância hereditária à frutose
- Telangiectasia hemorrágica hereditária
- Telangiectasia hemorrágica hereditária (síndrome de Osler-Weber-Rendu) (acometimento hepático)
- Cisto Hidático Hepático
- Colecistose Hiperplásica
- Hepatite Neonatal Idiopática
- Colangite Relacionada à IgG4
- Hepatopatia relacionada à IgG4
- Colangite esclerosante relacionada à IgG4
- Cirrose Infantil Indiana
- Doença Hepática Relacionada a Toxinas Industriais
- Hepatite autoimune associada à doença inflamatória intestinal
- Lesão Hepática Induzida por Isoniazida
- Tumor de Klatskin
- Hepatite por leptospirose
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa
- Deficiência de lipase ácida lisossômica
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens (MODY) com Fenótipos Hepáticos
- Lesão Hepática Induzida por Metotrexato
- Distúrbios Mitocondriais (ex.: Síndrome de Alpers)
- Síndrome de depleção do DNA mitocondrial (forma hepática)
- Hepatopatias mitocondriais
- Hepatopatia Mitocondrial
- Encefalomiopatia Neurogastrintestinal Mitocondrial
- Encefalomiopatia Neurogastrintestinal Mitocondrial (MNGIE)
- Encefalopatia neurogastrintestinal mitocondrial
- Doença hepática associada à doença mista do tecido conectivo
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase

Saúde do fígado

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Intoxicação por cogumelos (hepática)
- Colestase neonatal
- Hemocromatose neonatal
- Hemocromatose neonatal (formas genéticas)
- Neurofibromatose tipo 1
- Hiperplasia Regenerativa Nodular
- Hipertensão Portal Não Cirrótica
- Cirrose infantil dos índios norte-americanos
- Doença hepática induzida por toxinas ocupacionais
- Colangio-hepatite oriental
- Síndrome de sobreposição (HAI/CBP)
- Síndrome de sobreposição (HAI/CEP)
- Pericolangite
- Pneumobilia
- Doença Hepática Policística
- Doença Hepática Policística (Doença Renal Policística Autossômica Dominante com Cistos Hepáticos)
- Vesícula Biliar em Porcelana
- Porfirias (ex.: Porfiria Intermitente Aguda)
- Colangite Biliar Primária
- Colangite biliar primária (CBP)
- Hiperoxalúria Primária Tipo 1
- Colangite esclerosante primária
- Colangite esclerosante primária (formas genéticas)
- Colangite Esclerosante Primária (Início Pediátrico)
- Colangite esclerosante primária (CEP)
- Colestase Intra-Hepática Familiar Progressiva
- Colestase Intra-Hepática Familiar Progressiva (PFIC)
- Colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 1
- Colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 2
- Colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 3
- Colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 4
- Colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 5
- Colangite Piogênica Recorrente
- Doença de Refsum
- Doença hepática associada à artrite reumatoide
- Síndrome de Rotor
- Sarcoidose hepática
- Esquistossomose
- Esquistossomose Hepática
- Colangite esclerosante em pacientes criticamente enfermos
- Colangite Esclerosante Primária
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia curta
- Doença hepática associada à síndrome de Sjögren
- Disfunção do Esfíncter de Oddi
- Hepatite Sifilítica
- Mastocitose Sistêmica com Acometimento Hepático
- Doença de Tangier
- Hepatite autoimune associada a doença tireoidiana
- Colestase associada à nutrição parenteral total
- Doença hepática associada à colite ulcerativa

FICHA DO PAINEL

Eixo boca–intestino · Clínica Bahamonde



ESCOPO DO PAINEL

Inflamação e interação entre a cavidade oral e o intestino.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

IL10, IL6, MTHFR, TNF

FICHA DO PAINEL

Alergias

Asma alérgica, angioedema e respostas de hipersensibilidade.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, ABO, ADAM33, ADRB2, AOC1, CACNA2D1, CCDST, CD14, COMT, CYP2C9, DEFB1, DGKG, ENSG00000271894, ENSG00000288700, ENSG00000302566, ENSG00000309429, F12, FCER1A, FLG, G6PD, GSDMB, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HNMT, HRH4, IGHMBP2, IL10, IL13, IL17F, IL18, IL33, IL4, IL4R, IL5, LTC4S, MAOA, MS4A2, NAV2, NLRP3, OPRM1, RANBP6-IL33, SP4, SPINK5, SSR3, STAT6, TBXA2R, TNF, TNIP2, TSLP, VPS11

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Angioedema adquirido
- Asma Alérgica
- Asma Alérgica (induzida por pólen)
- Aspergilose Broncopulmonar Alérgica
- Conjuntivite Alérgica
- Dermatite de Contato Alérgica
- Rinite Alérgica
- Síndrome de Alfa-Gal
- Anafilaxia
- Risco de anafilaxia
- Asma induzida por aspirina
- Asma
- Dermatite atópica
- Dermatite atópica (deficiência de filagrina)
- Suscetibilidade à marcha atópica (SPINK5)
- Sensibilização atópica (eixo IL4/IL13)
- Risco de Hipersensibilidade a Betalactâmicos
- Hiper-reatividade Brônquica
- Doença Celíaca
- Urticária Colinérgica
- Dermatite de Contato por Cromato
- Urticária Crônica Espontânea
- Urticária Crônica
- Dermatite de Contato por Cobalto
- Urticária ao Frio
- Urticária de contato
- Sensibilização à proteína do leite de vaca
- Alergia a Medicamentos
- Eczema Disidrótico
- Suscetibilidade ao Eczema
- IgE Total Elevada
- Esofagite eosinofílica
- Gastroenterite eosinofílica
- Suscetibilidade à inflamação eosinofílica
- Broncoconstrição induzida pelo exercício (ADRB2)
- Alergia alimentar
- Suscetibilidade à alergia alimentar
- Síndrome da enterocolite induzida por proteína alimentar
- Anafilaxia induzida por exercício dependente de alimentos
- Dermatite de contato por fragrâncias (FLG)
- Alfa-triptasemia hereditária
- Intolerância à Histamina (Deficiência de DAO)
- Ictiose Vulgar (FLG)
- Anafilaxia Idiopática
- Metilação de Histamina Prejudicada (HNMT)
- Modificador Atópico da Imunidade Inata (CD14)
- Alergia a Veneno de Insetos
- Alergia ao Látex
- Suscetibilidade à alergia ao látex
- Suscetibilidade à Ativação de Mastócitos
- Síndrome de Ativação Mastocitária
- Síndrome de Rinite Não Alérgica com Eosinofilia (NARES)
- Hipersensibilidade a AINEs
- Eczema Numular

Alergias

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Asma ocupacional
- Hipersensibilidade induzida por opioides
- Síndrome da alergia oral
- Suscetibilidade à Alergia a Amendoim
- IgE Sérica Persistentemente Elevada (FCER1A)
- Risco de Reação Cutânea Grave por Fenitoína/Carbamazepina
- Dermatite por Hera Venenosa
- Síndrome Pólen-Alimento
- Hipersensibilidade a Meios de Contraste Radiológico
- Alergia à Ambrósia
- Síndrome do Homem Vermelho
- Atividade Reduzida de Diamina Oxidase (AOC1)
- Tríade de Samter
- Conjuntivite Alérgica Sazonal
- Suscetibilidade à alergia a gergelim
- Asma eosinofílica grave (eixo IL5)
- Suscetibilidade à alergia a frutos do mar
- Urticária solar
- Dermatite por Sumagre
- Mastocitose Sistêmica
- Sensibilidade à Tiramina e à MAO
- Urticária
- Alergia ao Pólen de Ervas Daninhas
- Sensibilização Alérgica a Trigo e Glúten

FICHA DO PAINEL

Doenças Autoimunes

Autoimunidade em múltiplos órgãos e tecidos.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, AIRE, AP4B1-AS1, APOE, AR, ATG16L1, BLK, BTNL2, C1orf210, C4orf51, CCDC148, CFH, CHRNA5, CLEC2A, CRHR1, CYBA, DDX39B, DGKG, ENSG00000228392, ENSG00000233420, ENSG00000233891, ENSG00000241489, ENSG00000254186, ENSG00000258077, ENSG00000262151, ENSG00000266076, ENSG00000287229, ENSG00000289052, ENSG00000289697, ENSG00000291032, ENSG00000291131, ENSG00000293076, ENSG00000294537, ENSG00000294816, ENSG00000298626, ENSG00000299284, ENSG00000300564, ENSG00000300728, ENSG00000302566, ENSG00000309429, F12, FAM30A, FCGR2B, FHIT, FKBP15, FLG, FTO, GAD2, GSDMB, HCG21-MUC21, HLA-B, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DQB1-AS1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HLA-DRB5, HTRA1, IFIH1, IL10, IL15, IL1B, IL1RN, IL23R, IL2RA, IL4R, IL6, IRF5, IRGM, ITGB3, LIG4, LIN28A, LINC02306, LNC-LBCS, LTA, MEFV, MOGS, MST1, MTHFR, NDP-AS1, NLRP1, NLRP3, NOD2, NOTCH4, PDGFD, PLD5, PMF1-BGLAP, PNP, PSD3, PTGFRN, PTPRD, PYGL, RASGEF1B, RUNX1, S100A4, SCN1A-AS1, SDC1, SERPINE1, SLC2A9, STAT3, TG, TMEM39A, TNF, TNFAIP3, TNFRSF8, TPO, TRAF1, TRAJ14, TREX1, TSBP1, TSHR, VEGFA, ZNF787

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Encefalomielite disseminada aguda
- Encefalomielite Disseminada Aguda (ADEM)
- Pustulose exantemática generalizada aguda
- Leucoencefalite hemorrágica aguda
- Doença de Addison
- Doença de Still de início no adulto
- Mastocitose sistêmica agressiva
- Síndrome de Aicardi-Goutières (AGS)
- Aspergilose Broncopulmonar Alérgica
- Conjuntivite Alérgica
- Sinusite Fúngica Alérgica
- Rinite Alérgica
- Alopecia Areata
- Anafilaxia
- Anafilaxia (mediada por mastócitos)
- Vasculite associada ao ANCA
- Angioedema
- Angioedema (mediado por mastócitos)
- Espondilite anquilosante
- Espondilite anquilosante, espondilite axial não radiográfica
- Doença antimembrana basal glomerular
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de NMDA
- Síndrome antifosfolípide
- Síndrome antifosfolípide (SAF)
- Asma
- Dermatite atópica
- Encefalite Autoimune
- Enteropatia autoimune
- Anemia Hemolítica Autoimune
- Doença Autoimune da Orelha Interna
- Miocardite Autoimune
- Ooforite Autoimune
- Orquite Autoimune
- Pancreatite Autoimune
- Síndrome Poliendócrina Autoimune Tipo 1
- Síndrome Poliendócrina Autoimune Tipo 2
- Síndrome Poliendócrina Autoimune Tipo 3
- Retinopatia Autoimune
- Púrpura trombocitopênica autoimune
- Doença de Behçet
- Síndrome de Blau
- Mastocitose da Medula Óssea
- Deficiência de Tirosina Quinase de Bruton
- Doença de Buerger (tromboangeíte obliterante)

Doenças Autoimunes

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Penfigoide Bolhoso
- Síndrome de hiper-IgE com candidíase (síndrome de Job)
- Síndrome CANDLE (Dermatose neutrofílica atípica crônica com lipodistrofia e temperatura elevada)
- Doença Celíaca
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Síndrome da Dermatose Neutrofílica Atípica Crônica com Lipodistrofia e Temperatura Elevada (CANDLE)
- Doença Granulomatosa Crônica (DGC)
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica (PDIC)
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica com Características Alérgicas
- Osteomielite Multifocal Recorrente Crônica (CRMO)
- Urticária Crônica Espontânea (mediada por mastócitos)
- Síndrome de Churg-Strauss
- Síndrome de Churg-Strauss (granulomatose eosinofílica com poliangeíte)
- Síndrome de Cogan
- Urticária ao Frio
- Imunodeficiência Comum Variável (ICV)
- Deficiências do Complemento
- Dermatite de contato
- Doença de Crohn
- Síndromes periódicas associadas à criopirina
- Síndromes periódicas associadas à criopirina (CAPS)
- Deficiência de adenosina desaminase 2
- Deficiência de adenosina desaminase 2 (DADA2)
- Deficiência do antagonista do receptor de interleucina-1
- Dermatite herpetiforme
- Dermatomiosite
- Mastocitose Cutânea Difusa
- Morfeia Pansclerótica Incapacitante
- DITRA (Deficiência do antagonista do receptor de interleucina-1)
- Reação a Medicamentos com Eosinofilia e Sintomas Sistêmicos
- Doença de Eales
- Eczema
- Esofagite eosinofílica
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite (Churg-Strauss)
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite (GEPA)
- Epidermólise bolhosa adquirida
- Eritema elevatum diutinum
- Anafilaxia induzida pelo exercício
- Síndrome autoinflamatória familiar ao frio
- Síndrome autoinflamatória familiar ao frio (FCAS)
- Febre mediterrânea familiar
- Febre mediterrânea familiar (FMF)
- Vasculite associada à febre mediterrânea familiar
- Alergia alimentar
- Deficiência de GATA2
- Arterite de células gigantes
- Síndrome de Goodpasture
- Gota
- Granulomatose com poliangiite
- Doença de Graves
- Síndrome de Guillain-Barré
- HA20 (haploinsuficiência de A20)
- Encefalopatia de Hashimoto
- Púrpura de Henoch-Schönlein (vasculite por IgA)
- Alfa-triptasemia hereditária
- Intolerância à Histamina
- Síndrome de Hiper-IgM
- Síndrome da Hiperimunoglobulina D
- Síndrome da Hiperimunoglobulina D (HIDS)
- Pneumonite por Hipersensibilidade
- Vasculite por hipersensibilidade (vasculite leucocitoclástica)
- Vasculite urticariforme hipocomplementêmica
- Hipotireoidismo

Doenças Autoimunes

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Púrpura Trombocitopênica Idiopática
- Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI)
- Nefropatia por IgA
- Vasculite por IgA
- Doença relacionada à IgG4
- Doença Inflamatória Intestinal
- Doença inflamatória intestinal (doença de Crohn, retocolite ulcerativa)
- Doença Inflamatória Intestinal (não especificada)
- Alergia a Picadas de Insetos
- Doença de Kawasaki
- Deficiência de adesão leucocitária
- Vasculopatia livedoide
- Deficiência da Proteína de Ancoragem Tipo Bege Responsiva a LPS (Deficiência de LRBA)
- Lúpus (LES)
- Lúpus eritematoso profundo
- Nefrite lúpica
- Papulose atrófica maligna (doença de Degos)
- Leucemia de Mastócitos
- Sarcoma de Mastócitos
- Doença autoinflamatória associada ao MAVS
- Doença Mista do Tecido Conectivo
- Doença mista do tecido conectivo (DMTC)
- Síndrome de Muckle-Wells
- Miastenia gravis
- Narcolepsia tipo 1
- Doença inflamatória multissistêmica de início neonatal
- Doença inflamatória multissistêmica de início neonatal (NOMID)
- Neuromielite óptica
- Transtorno do espectro da neuromielite óptica
- Síndrome de Nezelof
- Doença autoinflamatória associada a NLRP12
- Doença autoinflamatória associada a NLRP3
- Síndrome de Omenn
- Síndrome da alergia oral
- PANDAS (Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções estreptocócicas)
- Paniculite (tipo vasculítico)
- Síndrome PAPA
- Artrite idiopática juvenil pauciarticular
- Pênfigo Vulgar
- Síndrome de Febre Periódica, Estomatite aftosa, Faringite, Adenite (PFAPA)
- Síndrome de Febre Periódica, Estomatite Aftosa, Faringite e Adenite (PFAPA)
- Anemia Perniciosa
- Poliarterite nodosa
- Polimialgia Reumática
- Polimiosite
- Polimiosite/Dermatomiosite
- Urticária de Pressão
- Angeíte primária do sistema nervoso central
- Colangite Esclerosante Primária
- Pseudogota
- Pseudogota (Doença por Deposição de Pirofosfato de Cálcio)
- Psoríase
- Artrite psoriásica
- Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase
- Psoríase Pustulosa
- Pioderma Gangrenoso
- Síndrome de Artrite Piogênica, Pioderma Gangrenoso e Acne (PAPA)
- Síndrome de Artrite Piogênica, Pioderma Gangrenoso e Acne
- Policondrite recidivante
- Vasculite retiniana
- Febre reumática
- Artrite Reumatoide
- Vasculite reumatoide
- Sarcoidose

Doenças Autoimunes

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Vasculite associada à sarcoidose
- Síndrome de Schnitzler
- Esclerodermia
- Colangite esclerosante
- Doença do soro
- Imunodeficiência combinada grave (SCID)
- Síndrome de Sjögren
- Síndrome de Sneddon
- Urticária solar
- Espondiloartrite
- Síndrome de Stevens-Johnson
- Síndrome da Pessoa Rígida
- Doença de Still
- Doença de Still de Início no Adulto
- Vasculopatia Associada ao STING com Início na Infância (SAVI)
- Síndrome de Sweet (Dermatose Neutrofílica Febril Aguda)
- Coreia de Sydenham
- Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica
- Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica (AIJS)
- Lúpus eritematoso sistêmico
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES)
- Esclerose Sistêmica
- Arterite de Takayasu
- Necrólise epidérmica tóxica
- Diabetes Tipo 1
- Diabetes Tipo 2
- Colite Ulcerativa
- Doença indiferenciada do tecido conjuntivo (DITC)
- Urticária
- Urticária Pigmentosa
- Vasculite urticariforme
- Vasculite associada a doenças do tecido conjuntivo
- Vasculite secundária a infecção
- Vitiligo
- Disfunção das Cordas Vocais com Gatilhos Alérgicos
- Granulomatose de Wegener
- Granulomatose de Wegener (Granulomatose com Poliangeíte)
- Síndrome Linfoproliferativa Ligada ao X

FICHA DO PAINEL

Inflamação

Respostas inflamatórias em diferentes órgãos e tecidos.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC2, ABCG8, ABO, ADIPOQ, AIRE, ANKK1, APOA5, APOE, ATG16L1, B9D2;TGFB1, BDNF, BICRAL, BTNL2, CACNA1C, CARD8, CCHCR1, CD14, CD46, CFH, CFTR, CHRNA3, CILP, COL1A1, COL5A1, COMT, CPT2, CRP, CXCR1, CYP21A2, CYP2D6, ENSG00000257452, ENSG00000257943, ENSG00000259639, ENSG00000262151, ENSG00000286001, ENSG00000286458, ENSG00000289697, ENSG00000290149, ENSG00000293110, ENSG00000294752, ENSG00000300728, ENSG00000301039, ENSG00000302566, ENSG00000302621, ENSG00000309621, ERCC1, ESR2, FRY, FRZB, FSHR, FTO, FUT2, GALNTL6, GDF5, GNB3, GSDMB, GSTM1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DQB1-AS1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTR1B, IL10, IL1B, IL1RL1, IL1RN, IL23R, IL4R, IL6, IL7R, IRF5, IRGM, ITGAM, ITIH1, LCE1C, LINC02767, LPA, LRP5, LTA, ME3, MEFV, MEOX2, MMP2, MPV17, MTHFR, NFIB, NFKB1, NLRP3, NOD2, NOS3, NOTCH4, NT5C3B, NTRK2, OPRM1, PON1, PRNP, PSCA, PTCSC2, PTPN22, RNASEL, S100A4, SCN5A, SCN9A, SERPINE1, SEZ6L, SHROOM3, SLC2A9, SLC6A4, SLC7A9, SMURF2, STAT3, SYNPO2, TH;INS;INS-IGF2, TLR2, TLR9, TNF, TNFAIP3, TOR1A, TRAJ14, TRPV1, UFL1-AS1, UMOD, VDR, VEGFA

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Apendicite aguda
- Bronquite aguda
- Colecistite aguda
- Cistite aguda
- Encefalomielite disseminada aguda
- Encefalomielite disseminada aguda (ADEM)
- Diverticulite aguda
- Mielite flácida aguda (AFM)
- Gastroenterite aguda
- Polineuropatia desmielinizante inflamatória aguda
- Miocardite aguda
- Otite média aguda
- Pancreatite aguda
- Pericardite aguda
- Peritonite aguda
- Faringite aguda
- Pleurisia aguda
- Prostatite aguda
- Pielonefrite aguda
- Sinusite aguda
- Amigdalite aguda
- Doença de Addison
- ADEM
- Síndrome pós-adesiólise
- Doença de Still de início no adulto
- Neuropatia Alcoólica
- Reação Alérgica
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) com Dor Neuropática
- Espondilite anquilosante
- Encefalite por anticorpos anti-receptor de NMDA
- Metabolismo do ácido araquidônico
- Asma
- Asma (persistente leve)
- Aterosclerose
- Dor facial atípica
- Encefalite autoimune
- Neuropatia Autoimune
- Doença de Behçet
- Doença de Behçet (artrite)
- Cólica Biliar
- Avulsão do Plexo Braquial
- Penfigoide Bolhoso
- Síndrome da Ardência Bucal
- Bursite

Inflamação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome do Túnel do Carpo
- Doença Celíaca
- Vasculite do sistema nervoso central
- Lúpus cerebral
- Cefaleia Cervicogênica
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Neuropatia Periférica Induzida por Quimioterapia
- Colecistite
- Cefaleia Diária Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crônica
- Doença Renal Crônica (estágio inicial)
- Enxaqueca Crônica
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC) (estágio inicial)
- Pancreatite Crônica
- Dor Pélvica Crônica
- Prostatite Crônica (não bacteriana)
- Prostatite Crônica/Síndrome da Dor Pélvica Crônica
- Osteomielite Multifocal Recorrente Crônica
- Inflamação Sistêmica Crônica
- Cefaleia Tensional Crônica
- Dor Crônica Generalizada
- Cefaleia em Salvas
- Síndrome da Dor Regional Complexa
- Síndrome da Dor Regional Complexa (SDRC)
- Costocondrite
- Cefaleia associada a distonia craniocervical
- Doença de Crohn
- Síndromes periódicas associadas à criopirina (CAPS)
- Cistite
- Desregulação de citocinas
- Tenossinovite de De Quervain
- Doença degenerativa do disco
- Doenças desmielinizantes (p. ex., esclerose múltipla)
- Dermatomiosite
- Doença de Devic (Neuromielite óptica)
- Neuropatia Diabética
- Neuropatia Diabética (visceral)
- Diverticulite
- Endometriose
- Artrite enteropática
- Neuropatias compressivas
- Eritema nodoso (pós-infeccioso)
- Espasmo esofágico
- Síndrome do insucesso da cirurgia da coluna
- Enxaqueca hemiplégica familiar
- Febre mediterrânea familiar
- Febre mediterrânea familiar (artrite)
- Fibromialgia
- Fibromialgia (subtipo inflamatório)
- Dispepsia Funcional
- Síndromes Somáticas Funcionais
- Gastrite
- Gengivite (crônica)
- Neuralgia do glossofaríngeo
- Cotovelo de golfista
- Gota
- Síndrome de Guillain-Barré
- Síndrome de Guillain-Barré (SGB)
- Síndrome da Guerra do Golfo
- Tireoidite de Hashimoto
- Hemicrania contínua
- Púrpura de Henoch-Schönlein (pós-infecciosa)
- Hérnia de Disco
- Síndrome da Hiperimunoglobulina D (HIDS)
- Hipertensão Intracraniana Idiopática (HII)
- Risco de Elevação de IL-6
- Ativação do Inflamassoma
- Doença Inflamatória Intestinal
- Doença Inflamatória Intestinal (Doença de Crohn)

Inflamação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença Inflamatória Intestinal (DII) - Doença de Crohn
- Doença Inflamatória Intestinal (DII) - Retocolite Ulcerativa
- Doença Inflamatória Intestinal (Retocolite Ulcerativa)
- Artrite da Doença Inflamatória Intestinal
- Cistite Intersticial
- Síndrome do Intestino Irritável
- Síndrome do Intestino Irritável (SII)
- Síndrome do Intestino Irritável (SII) com inflamação
- Artrite Idiopática Juvenil
- Dor lombar
- Artrite lúpica
- Cerebrite lúpica
- Lúpus eritematoso
- Cefaleia por Uso Excessivo de Medicamentos (MOH)
- Meralgia Parestésica
- Isquemia Mesentérica
- Síndrome Metabólica
- Enxaqueca
- Doença associada a anticorpos anti-MOG
- Sensibilidade Química Múltipla
- Dor neuropática associada à esclerose múltipla
- Síndrome inflamatória multissistêmica em crianças (MIS-C)
- Encefalomielite miálgica
- Encefalomielite miálgica/síndrome da fadiga crônica (EM/SFC)
- Miastenia gravis
- Síndrome da dor miofascial
- Narcolepsia (pós-infecciosa)
- Dor cervical
- Síndromes de encarceramento neural
- Compressão da raiz nervosa
- Doença de Neuro-Behçet
- Doença de Neuro-Sweet
- Transtorno do espectro da neuromielite óptica
- Variantes da via NFkB
- Dor Torácica Não Cardíaca
- Cefaleia Numular
- Neuropatia Nutricional
- Inflamação Relacionada à Obesidade
- Neuralgia Occipital
- Neurite óptica
- Neurite óptica (pós-infecciosa)
- Osteoartrite
- Osteoartrite (fase inflamatória inicial)
- Osteoartrite (subtipo inflamatório)
- Osteomielite
- Osteoporose com fratura patológica
- Doença óssea de Paget
- Pancreatite
- Paniculite (paniculite inflamatória)
- Neuropatia paraneoplásica
- Hemicrania paroxística
- Transtornos neuropsiquiátricos autoimunes pediátricos associados a infecções estreptocócicas (PANDAS)
- Síndrome da Dor Pélvica
- Pênfigo Vulgar
- Doença Úlcero-Péptica
- Pericardite
- Periodontite
- Anemia Perniciosa
- Dor do Membro Fantasma
- Fascite Plantar
- LEMP (Leucoencefalopatia multifocal progressiva)
- Síndrome dos Ovários Policísticos (SOP)
- Polimialgia Reumática
- Polimiosite
- Neuroma Pós-Amputação
- Cefaleia Pós-Punção Dural
- Lesão renal aguda pós-infecciosa
- Bronquiolite obliterante pós-infecciosa

Inflamação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Colite pós-infecciosa
- Doença desmielinizante pós-infecciosa
- Encefalopatia pós-infecciosa
- Glomerulonefrite pós-infecciosa (não estreptocócica)
- Síndrome hemolítico-urêmica pós-infecciosa
- Nefrite intersticial pós-infecciosa
- Síndrome do intestino irritável pós-infecciosa (SII-PI)
- Miocardite pós-infecciosa
- Miosite pós-infecciosa
- Neuropatia óptica pós-infecciosa
- Pericardite pós-infecciosa
- Rabdomiólise pós-infecciosa
- Tireoidite pós-infecciosa
- Síndrome pós-doença de Lyme
- Síndrome da Dor Pós-Mastectomia
- Glomerulonefrite pós-estreptocócica
- Cefaleia Pós-Traumática
- Transtorno de Estresse Pós-Traumático
- Neuralgia Pós-Herpética
- Cefaleia Primária da Tosse
- Proctalgia Fugaz
- Pseudogota
- Psoríase
- Psoríase (leve)
- Neuralgia do Pudendo
- Radiculopatia
- Síndrome da Dor Retal
- Dor Abdominal Recorrente
- Policondrite Recidivante
- Cólica Renal
- Síndrome de Vasoconstrição Cerebral Reversível (SVCR)
- Febre reumática
- Artrite Reumatoide
- Artrite Reumatoide (estágio inicial)
- Tendinopatia do Manguito Rotador
- Síndrome SAPHO
- Sarcoidose
- Sarcoidose (artrite)
- Ciática
- Sepse
- Síndrome do edifício doente
- Síndrome de Sjögren
- Síndrome de Sjögren (artralgia/artrite)
- Disfunção do Esfíncter de Oddi
- Dor por Lesão Medular
- Estenose Espinhal
- Estenose Espinhal (manifestação de dor visceral)
- Doença de Still
- Dor Neuropática Relacionada ao AVC
- SUNCT (Crises de cefaleia neuralgiforme unilateral de curta duração com injeção conjuntival e lacrimejamento)
- Síndrome de Sweet (dermatose neutrofílica febril aguda)
- Coreia de Sydenham
- Síndrome da Resposta Inflamatória Sistêmica
- Lúpus Eritematoso Sistêmico
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (quiescente)
- Esclerose Sistêmica
- Esclerose Sistêmica (Esclerodermia)
- Arterite de Takayasu
- Síndrome do túnel do tarso
- Disfunção temporomandibular
- Transtorno da articulação temporomandibular
- Cefaleia por transtorno da articulação temporomandibular (ATM)
- Disfunção da articulação temporomandibular
- Disfunção da articulação temporomandibular (ATM)
- Tendinite
- Cotovelo de tenista
- Cefaleia do tipo tensional
- Síndrome da dor talâmica
- Variantes de TNF-Alfa

Inflamação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Neuropatia tóxica
- Mielite transversa (pós-infecciosa)
- Dedo em gatilho
- Bursite Trocantérica
- Diabetes Mellitus Tipo 1
- Colite Ulcerativa
- Espondiloartrite Indiferenciada
- Vasculite (p. ex., Granulomatose com Poliangeíte)
- Enxaqueca Vestibular
- Hipersensibilidade Visceral
- Vitiligo
- Vulvodínia
- Transtornos Associados ao Efeito Chicote

FICHA DO PAINEL

Fungos e micotoxinas



ESCOPO DO PAINEL

Vias imunológicas e de biotransformação relacionadas à exposição a fungos.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCB1, ABCC2, ABCG2, CARD9, CAT, CLEC7A, CRP, CX3CR1, CYP1A1, CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5, DEFB1, EPHX1, FCER1A, FLG, FUT2, GCLC, GCLM, GPX1, GSTA1, GSTP1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, IFNG, IL10, IL13, IL1B, IL1RL1, IL33, IL4, IL4R, IL6, MBL2, MC1R, MMP9, MPO, MTHFR, NFE2L2, NLRP3, NQO1, ORMDL3, PLG, PTX3, SOD2, TGFB1, TLR1, TLR2, TLR3, TLR4, TLR6, TNF, TSLP, VDR, VEGFA

FICHA DO PAINEL

Saúde respiratória

Vias aéreas, pulmão e resposta respiratória.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, ADAM33, ADORA2A, ADORA2B, ADRB2, AIRE, AKT1, ANK1, APOE, ARHGEF15, ATG12, ATG16L1, ATM, AVPR1A, B9D2;TGFB1, BRCA1, BTBD9, BTNL2, CA4, CACNA1C, CD14, CD38, CDH1, CDKN2A, CFH, CFTR, CHRNA3, CHRNA4, CHRNA5, COL1A1, CXCL12, CXCR1, DRD2, EDAR, EGFR, EIF2B5-DT, ENSG00000224919, ENSG00000237126, ENSG00000251357, ENSG00000251569, ENSG00000260364, ENSG00000263551, ENSG00000272980, ENSG00000282278, ENSG00000285314, ENSG00000285338, ENSG00000286231, ENSG00000286275, ENSG00000290034, ENSG00000293080, ENSG00000294391, ENSG00000296095, ENSG00000299284, ENSG00000300071, ENSG00000300758, ENSG00000300924, ENSG00000300996, ENSG00000302566, ENSG00000303088, ENSG00000305335, ENSG00000306107, ENSG00000309048, ENSG00000309429, ENSG00000310295, ENSG00000310488, EPAS1, EXOC6, F2, FASLG, FGA, FOXO3, FSHR, GCC2-AS1, GRB10, GSDMB, GSE1, GSTM1, HCRTR1, HCRTR2, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IFI30, IFITM3, IFNGR1, IL10, IL1B, IL1RL1, IL4, IL4R, IL6, INS-IGF2, IRF5, IRGM, KCNC3, KIR2DS4, KISS1R, KRAS, LHPP, LINC01605, LTC4S, LY96, MAOA, MAPT, MBL2, MDM2, MED11, MEFV, MFAP2, MLH1, MMP28, MPO, MSH2, MTHFR, NAA16, NFATC2, NOD2, NOS3, NPAS3, NQO1, NT5C3A, OGG1, OLA1, PCGF2, PCNX2, PDE4D, PDXK, PPARG, PPP1R13L, PRKCZ, PTCH1, PYGL, RET, SBDS, SERPINA1, SERPINE1, SFTPA2, SFTPB, SFTPD, SLC30A3, SLC7A9, SNCA, SOD2, SPG7, STAT3, STAT4, STAT6, TCF7, TERT, TLE3, TMEM105, TMEM132D, TNF, TOLLIP, TP53, TRAJ14, TRPV1, TSBP1, TSBP1-AS1, TTR, TWIST1, UMOD, VEGFA, XYLT2, ZC3H12A, ZFPM2, ZNF236

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Pneumonia eosinofílica aguda
- Pneumonia intersticial aguda
- Síndrome do desconforto respiratório agudo
- Síndrome do Desconforto Respiratório Agudo (SDRA)
- Resposta a broncodilatadores associada ao ADRB2
- Asma Alérgica
- Aspergilose Broncopulmonar Alérgica
- Aspergilose Broncopulmonar Alérgica (ABPA)
- Conjuntivite Alérgica (com manifestações respiratórias)
- Sinusite Fúngica Alérgica
- Laringite Alérgica
- Rinite Alérgica
- Traqueobronquite Alérgica
- Pulmão de Alumínio
- Displasia Alvéolo-Capilar
- Displasia Alvéolo-Capilar com Desalinhamento das Veias Pulmonares
- Proteinose alveolar
- Amiloidose
- Amiloidose com Acometimento Traqueobrônquico
- Amiloidose Pulmonar
- Anafilaxia (com acometimento respiratório)
- Alergia a epitélio de animais (com sintomas respiratórios)
- Doença pleural relacionada ao amianto
- Asbestose
- Doença respiratória exacerbada por aspirina (DREA)
- Asma
- Risco genético para asma
- Tosse atópica
- Síndrome Linfoproliferativa Autoimune
- Bagaçose
- Beriliose
- Pulmão do Criador de Pássaros
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Câncer de pulmão associado à Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Bronquiectasia
- Bronquiolite
- Bronquiolite Obliterante

Saúde respiratória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da Bronquiolite Obliterante
- Bronquite
- Granulomatose Broncocêntrica
- Sequestro Broncopulmonar
- Bissinose
- Pneumonite por cádmio
- Hipoplasia Cartilagem-Cabelo
- Pneumotórax Catamenial
- Catatrenia
- Síndrome da Apneia Central do Sono
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Pneumonite Química
- Asma Induzida por Sensibilidade Química
- Bronquite Crônica
- Pneumonia Eosinofílica Crônica
- Doença Granulomatosa Crônica
- Candidíase Mucocutânea Crônica
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC) devida a exposições ocupacionais
- Pleurite Crônica
- Hipertensão pulmonar tromboembólica crônica
- Síndrome de Churg-Strauss
- Síndrome de Churg-Strauss (Granulomatose Eosinofílica com Poliangeíte)
- Quilotórax
- Pneumoconiose dos Trabalhadores do Carvão
- Alergia a Baratas (com sintomas respiratórios)
- Imunodeficiência Comum Variável
- Deficiências do Complemento
- Despertares Confusionais
- Síndrome de Hipoventilação Central Congênita
- Hérnia Diafragmática Congênita
- Malformação Congênita das Vias Aéreas Pulmonares
- Doença pulmonar intersticial associada a doença do tecido conjuntivo
- Doença pulmonar intersticial associada a doença do tecido conjuntivo (indiferenciada)
- Câncer de pulmão associado à síndrome de deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade (CMMRD)
- Câncer de pulmão associado à mutação constitucional em TP53
- Bronquiolite constritiva
- Crupe
- Pneumonia em organização criptogênica
- Pneumonia em organização criptogênica (COP)
- Doença Pulmonar Intersticial Associada à Dermatomiosite/Polimiosite
- Pneumonia Intersticial Descamativa
- Síndrome DICER1
- Panbronquiolite Difusa
- Asma Induzida por Di-isocianato
- Enfisema
- Empiema
- Derrame pleural encistado
- Bronquite eosinofílica
- Esofagite eosinofílica
- Gastroenterite eosinofílica
- Pneumonia eosinofílica
- Broncoconstrição induzida pelo exercício
- Broncoconstrição induzida pelo exercício (BIE) com componente alérgico
- Alveolite alérgica extrínseca
- Câncer de pulmão associado à síndrome do melanoma-nevo atípico múltiplo familiar (FAMMM)
- Febre mediterrânea familiar
- Pneumotórax espontâneo primário familiar
- Fibrose pulmonar familiar
- Câncer de pulmão associado à fibrose pulmonar familiar
- Pulmão do fazendeiro
- Pulmão dos trabalhadores de flocagem
- Asma induzida por farinha
- Bronquiolite folicular
- Asma induzida por alimentos

Saúde respiratória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença do Refluxo Gastroesofágico (DRGE) com Manifestações Respiratórias
- Deficiência de GATA2
- Pneumonia intersticial de células gigantes
- Síndrome de Goodpasture
- Câncer de pulmão associado à síndrome de Gorlin (síndrome do nevo basocelular)
- Pulmão do manipulador de grãos
- Granulomatose com poliangiite
- Doença pulmonar por metal duro
- Câncer de pulmão associado à síndrome de câncer de mama e ovário hereditário (HBOC)
- Câncer de pulmão associado ao câncer gástrico difuso hereditário (HDGC)
- Câncer de pulmão associado à leiomiomatose hereditária e câncer de células renais
- Câncer de pulmão associado ao câncer colorretal hereditário sem polipose
- Câncer de pulmão associado ao carcinoma papilar de células renais hereditário
- Câncer de pulmão associado a síndromes de paraganglioma-feocromocitoma hereditário
- Câncer de pulmão associado ao retinoblastoma hereditário
- Hipertensão arterial pulmonar hereditária
- Pulmão de Umidificador
- Hidropneumotórax
- Síndrome de Hiper-IgE (Síndrome de Job)
- Síndrome de Hiper-IgM
- Pneumonite por Hipersensibilidade
- Displasia Ectodérmica Hipoidrótica
- Hipersonia Idiopática
- Fibrose Pulmonar Idiopática
- Fibrose Pulmonar Idiopática (Predisposição Genética)
- Fibrose Pulmonar Idiopática (com características alérgicas)
- Hipertensão pulmonar idiopática
- Doença Pulmonar Intersticial Associada à Doença Inflamatória Intestinal
- Influenza
- Asma Induzida por Irritantes
- Síndrome de Kartagener
- Síndrome de Kleine-Levin
- Alergia ao Látex (com sintomas respiratórios)
- Câncer de pulmão associado à síndrome de Li-Fraumeni
- Derrame pleural loculado
- Câncer de pulmão
- Risco de fibrose pulmonar
- Linfangioleiomiomatose
- Linfangioleiomiomatose (LAM)
- Câncer de pulmão associado à síndrome de Lynch
- Intolerância a proteínas lisinúrica
- Derrame Pleural Maligno
- Síndrome de Meigs
- Suscetibilidade Mendeliana a Doenças Micobacterianas
- Mesotelioma
- Doença pulmonar intersticial associada à poliangiite microscópica
- Alergia a Mofo (com sintomas respiratórios)
- Doença Pulmonar Induzida por Mofo
- Câncer de pulmão associado à neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (MEN1)
- Câncer de pulmão associado à neoplasia endócrina múltipla tipo 2 (MEN2)
- Pulmão do colhedor de cogumelos
- Deficiência de mieloperoxidase
- Narcolepsia tipo 1
- Narcolepsia tipo 2
- Síndrome de Netherton
- Neurofibromatose tipo 1
- Doença pulmonar intersticial associada à neurofibromatose tipo 1
- Câncer de pulmão associado à neurofibromatose tipo 1
- Doença pulmonar intersticial associada à neurofibromatose tipo 2
- Câncer de pulmão associado à neurofibromatose tipo 2

Saúde respiratória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença pulmonar intersticial associada à neurofibromatose
- Câncer de pulmão associado à síndrome do carcinoma basocelular nevoide
- Crises Epilépticas Noturnas
- Síndrome de Rinite Não Alérgica com Eosinofilia (NARES)
- Pneumonia Intersticial Não Específica
- Pneumonia intersticial não específica
- Doença Pulmonar por Micobactérias Não Tuberculosas
- Pulmão de Flocos de Náilon
- Síndrome da Apneia-Hipopneia Obstrutiva do Sono
- Asma ocupacional
- Pneumonia em organização
- Derrame parapneumônico
- Transtorno de Movimentos Periódicos dos Membros
- Hipertensão pulmonar persistente do recém-nascido
- Câncer de pulmão associado à síndrome de Peutz-Jeghers
- Bronquite Plástica
- Calcificação Pleural
- Derrame Pleural
- Lipoma Pleural
- Metástases Pleurais
- Placas Pleurais
- Espessamento Pleural
- Tumores Pleurais (benignos)
- Pleurisia
- Complicações da Pleurodese
- Fibroelastose pleuroparenquimatosa
- Pneumoconiose
- Pneumonia
- Asma Induzida por Poluição
- Doença pulmonar intersticial associada a polimiosite/dermatomiosite
- Síndrome Pós-Lesão Cardíaca
- Discinesia Ciliar Primária
- Câncer de pulmão associado à síndrome do hamartoma tumoral associada ao PTEN (Síndrome de Cowden)
- Câncer de pulmão associado à síndrome do hamartoma tumoral associada ao PTEN
- Microlitíase Alveolar Pulmonar
- Hemangiomatose capilar pulmonar
- Fibrose Pulmonar
- Hipertensão Pulmonar (Formas Genéticas)
- Hipertensão pulmonar associada à anemia hemolítica crônica
- Hipertensão pulmonar associada à cardiopatia congênita
- Hipertensão pulmonar associada à telangiectasia hemorrágica hereditária
- Hipertensão pulmonar associada à linfangioleiomiomatose
- Hipertensão pulmonar associada à neurofibromatose tipo 1
- Hipertensão pulmonar associada à sarcoidose
- Hipertensão pulmonar associada à esquistossomose
- Hipertensão pulmonar devida a cardiopatia esquerda
- Hipertensão pulmonar devida a doenças pulmonares e/ou hipóxia
- Hipertensão pulmonar com características de HP pré e pós-capilar
- Pneumonite por radiação
- Câncer de Pulmão Induzido por Radônio
- Hipersonia Recorrente
- Policondrite Recidivante com Acometimento das Vias Aéreas
- Transtorno Comportamental do Sono REM
- Doença Pulmonar Intersticial Associada à Bronquiolite Respiratória
- Suscetibilidade a Infecções Respiratórias
- Síndrome das Pernas Inquietas
- Câncer de pulmão associado a retinoblastoma
- Artrite Reumatoide (AR) com Acometimento Pulmonar
- Doença pulmonar intersticial associada à artrite reumatoide

Saúde respiratória

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Sarcoidose
- Deficiência Seletiva de IgA
- Imunodeficiência combinada grave
- Silicose
- Doença pulmonar intersticial associada à síndrome de Sjögren
- Apneia do sono
- Bruxismo do sono
- Enurese noturna
- Terror noturno
- Síndrome de hipoxemia relacionada ao sono
- Sonambulismo
- Deficiência específica de anticorpos
- Pneumotórax Espontâneo (Primário)
- Ganho de Função de STAT1
- Bronquite Induzida por Dióxido de Enxofre
- Deficiência de Proteína do Surfactante
- Mastocitose Sistêmica (com sintomas respiratórios)
- Doença pulmonar intersticial associada à esclerose sistêmica
- Pneumoconiose por talco
- Asma por tempestade
- Pneumoconiose por Carbeto de Tungstênio
- Síndrome da Resistência das Vias Aéreas Superiores
- Pleurite Urêmica
- Disfunção das Cordas Vocais (Movimento Paradoxal das Pregas Vocais)
- Câncer de pulmão associado à Doença de Von Hippel-Lindau
- Câncer de pulmão associado à Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Granulomatose de Wegener (Granulomatose com Poliangeíte)

FICHA DO PAINEL

Fibrose cística



ESCOPO DO PAINEL

Variantes comuns de CFTR presentes nos dados individuais. A avaliação do estado de portador requer cobertura adequada.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

CFTR

FICHA DO PAINEL

Marcadores de risco de câncer

Marcadores e condições de referência relacionados à suscetibilidade oncológica.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, AKT1, APC, AR, ARL14EP-DT, ATG16L1, ATM, ATXN7L3B, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTNL2, C17orf100, CACNA1B, CAPN9-AS1, CASR, CDH1, CDKN1B, CDKN2A, CFAP53, CFTR, CHEK2, CLOCK, COL23A1, CTNNB1, CYP11B1, CYP19A1, CYP21A2, CYP2J2, DNAH7, DST, EGFR, ENSG00000179066, ENSG00000248884, ENSG00000249061, ENSG00000251569, ENSG00000254775, ENSG00000256349, ENSG00000258561, ENSG00000262560, ENSG00000262660, ENSG00000267261, ENSG00000271945, ENSG00000272162, ENSG00000272563, ENSG00000279428, ENSG00000280087, ENSG00000280148, ENSG00000282278, ENSG00000283399, ENSG00000283782, ENSG00000285338, ENSG00000285550, ENSG00000285579, ENSG00000285779, ENSG00000286377, ENSG00000286963, ENSG00000288550, ENSG00000288591, ENSG00000289026, ENSG00000290034, ENSG00000294455, ENSG00000296095, ENSG00000299284, ENSG00000300479, ENSG00000300758, ENSG00000300981, ENSG00000302338, ENSG00000305254, ENSG00000305396, ENSG00000306173, ENSG00000306434, ENSG00000308167, ENSG00000308665, ENSG00000310419, EPCAM, ERBB2, EXOSC6, FAM177A1, FBXO25, GNAS, GSS, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HOXB13, HYAL2, IGBP1P5, IGF2BP3, IL1B, IL23R, ING1, IRAK3, IRF5, LIG4, LINC00687, LINC01566, MAP4K4, MAPK9, MC1R, ME3-AS1, MEFV, MET, METTL14, MFF, MLH1, MSH2, MSH6, MTHFR, MUTYH, NBN, NHLRC2, NKAIN3, NKX2-5, NLGN4X, NOD2, OCA2, PCGF2, PDGFRA, PHF5A, PLK3, POLG, PPIEL, PPP1R3B-DT, PRTG, PSAT1, PTCH1, PTCSC2, PTEN, PTPN11, RAF1, RAPGEF2, RET, RPL15, SBDS, SBF1, SLC2A9, SMG1P1, SPINK1, SPRY4-AS1, SRY, STAR, STARD3, STAT3, STAT4, TBX5, TDRKH, TG, TMEM256-PLSCR3, TNFRSF11B, TNS2, TP53, TSHR, TWIST1, TYRP1, VCAN-AS1, WWC1, WWOX, XRCC4, ZSCAN25

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Carcinoma adrenocortical familiar
- Albinismo
- Síndrome de Alport
- Síndrome de Alport com Leiomiomatose Difusa
- Síndrome de insensibilidade aos andrógenos
- Mutações no gene do receptor de andrógeno (risco de câncer de próstata)
- Espondilite anquilosante
- Síndrome do excesso de aromatase
- Asbestose
- Suscetibilidade ao câncer associada ao gene ATM
- Câncer associado ao ATM
- Câncer de próstata associado ao ATM
- Câncer relacionado ao ATM
- Gastrite atrófica
- Síndrome do nevo atípico
- Hepatite Autoimune
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
- Esôfago de Barrett
- Síndrome do Nevo Basocelular
- Síndrome do Nevo Basocelular (Síndrome de Gorlin)
- Síndrome de Bazex-Dupré-Christol
- Doença de Behçet
- Câncer Gástrico Difuso Hereditário
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (associada a tumores renais e de paratireoide)
- Câncer Relacionado a BRCA
- Câncer de Mama/Ovário Associado a BRCA1
- Câncer Associado a BRCA1
- Câncer de Pâncreas Associado a BRCA1/2
- Câncer de Ovário Associado a BRIP1
- Complexo de Carney
- Síndrome de CBL
- Câncer associado ao CDH1
- Câncer gástrico difuso hereditário associado ao CDH1
- Câncer de próstata associado ao CDH1 (além do HDGC)
- Câncer gástrico difuso hereditário relacionado ao CDH1

Marcadores de risco de câncer

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Leucemia mieloide aguda familiar relacionada ao CEBPA
- Doença Celíaca
- Síndrome de CHARGE
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Câncer associado ao CHEK2
- Câncer de próstata associado ao CHEK2
- Pancreatite Crônica
- Síndrome de CMMRD
- Risco de Câncer Colorretal (APC)
- Imunodeficiência Comum Variável
- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Hiperplasia Adrenal Congênita (associada a tumores adrenais)
- Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita
- Anemia Diseritropoiética Congênita
- Hiperplasia Adrenal Lipoide Congênita
- Enteropatia em Tufo Congênita
- Deficiência constitucional bialélica de reparo de incompatibilidade
- Deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade
- Deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade (CMMRD)
- Síndrome da deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade
- Deficiência constitucional de MLH1
- Deficiência constitucional de MSH2
- Deficiência constitucional de MSH6
- Deficiência constitucional de PMS2
- Deficiência constitucional de TP53
- Mutação constitucional em TP53
- Síndrome de Cowden
- Síndrome de Cowden (risco de câncer de próstata)
- Dermatomiosite/Polimiosite
- Anemia de Diamond-Blackfan
- Síndrome DICER1
- Síndrome DICER1 (associada a tumores de células de Sertoli-Leydig do ovário e pineoblastoma)
- Síndrome do Nevo Displásico
- Síndrome do Nevo Displásico Familiar
- Endometriose
- Epidermodisplasia verruciforme
- Polipose adenomatosa familiar (risco de câncer de próstata)
- Síndrome do melanoma-nevo atípico múltiplo familiar (Síndrome FAMMM)
- Câncer de mama familiar (não HBOC)
- Leiomiomatose cutânea familiar
- Síndrome do GIST familiar
- Ginecomastia familiar
- Adenoma hipofisário isolado familiar
- Polipose juvenil familiar
- Febre mediterrânea familiar
- Carcinoma medular de tireoide familiar
- Melanoma familiar
- Síndrome do melanoma familiar-nevo atípico
- Síndrome mielodisplásica/leucemia mieloide aguda familiar
- Câncer de ovário familiar (não HBOC)
- Câncer de pâncreas familiar
- Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma familiar
- Síndromes de paraganglioma-feocromocitoma familiares
- Transtorno plaquetário familiar com predisposição a neoplasia mieloide
- Deficiência de Fumarato Hidratase
- Adenocarcinoma Gástrico e Polipose Proximal do Estômago
- Doença do Refluxo Gastroesofágico (DRGE)
- Deficiência de GATA2
- Síndrome GATA2/H
- Síndrome de Gorlin
- Síndrome de Gorlin (síndrome do carcinoma basocelular nevoide)

Marcadores de risco de câncer

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome de Gorlin-Goltz
- Gota
- Doença de Graves
- Síndrome de Griscelli
- Tireoidite de Hashimoto
- Câncer de mama HER2-positivo
- Síndrome de câncer de mama e ovário hereditário (BRCA1/2)
- Síndrome de câncer de mama e ovário hereditário (HBOC)
- Câncer colorretal hereditário
- Câncer gástrico difuso hereditário
- Câncer gástrico difuso hereditário (HDGC)
- Síndrome do câncer gástrico difuso hereditário
- Síndrome do câncer gástrico difuso hereditário (risco de câncer de próstata)
- Câncer gástrico hereditário
- Câncer gástrico hereditário, tipo difuso
- Telangiectasia hemorrágica hereditária
- Leiomiomatose hereditária e câncer de células renais
- Leiomiomatose Hereditária e Câncer de Células Renais (associada a feocromocitoma)
- Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma de Células Renais
- Síndrome de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma de Células Renais
- Carcinoma Medular de Tireoide Hereditário
- Síndrome de Polipose Mista Hereditária
- Câncer Colorretal Hereditário sem Polipose
- Câncer Colorretal Hereditário sem Polipose (HNPCC) / Síndrome de Lynch
- Câncer Colorretal Hereditário sem Polipose (Síndrome de Lynch)
- Pancreatite Hereditária
- Carcinoma Papilar de Células Renais Hereditário
- Carcinoma Papilar de Células Renais da Tireoide Hereditário
- Rede de Paraganglioma-Feocromocitoma Hereditário
- Síndrome de Paraganglioma-Feocromocitoma Hereditário
- Síndrome de Paraganglioma-Feocromocitoma Hereditário Tipo 1
- Feocromocitoma-Paraganglioma Hereditário
- Síndrome de Feocromocitoma-Paraganglioma Hereditário
- Hiperparatireoidismo Primário Hereditário
- Câncer de Próstata Hereditário
- Carcinoma de Células Renais Hereditário
- Retinoblastoma Hereditário
- Síndrome de Hermansky-Pudlak
- Síndrome de Hiperparatireoidismo-Tumor de Mandíbula
- Síndrome ICF
- Doença Inflamatória Intestinal (DII)
- Síndrome da Polipose Juvenil
- Síndrome de Kindler
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Kostmann
- Síndrome de Legius
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Síndrome de Li-Fraumeni (associada a carcinoma adrenocortical)
- Síndrome de Li-Fraumeni (risco de câncer de próstata)
- Síndrome de Lynch
- Síndrome de Lynch (câncer colorretal hereditário sem polipose)
- Síndrome de Lynch (MLH1/MSH2)
- Síndrome de Lynch (risco de câncer de próstata)
- Paraganglioma-feocromocitoma relacionado ao MAX
- Síndrome de feocromocitoma/paraganglioma relacionada ao MAX
- Síndrome de McCune-Albright
- Risco de Melanoma (MC1R)
- Síndrome MEN1-like
- MENX (neoplasia endócrina múltipla tipo X)
- Câncer de próstata associado ao MLH1

Marcadores de risco de câncer

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Câncer de Próstata Associado ao MSH2
- Síndrome de Muir-Torre
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (MEN1)
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1 (Risco de Câncer de Próstata)
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2
- Neoplasia endócrina múltipla tipo 2 (MEN2)
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2A
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2B
- Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 4
- Polipose Associada ao MUTYH (MAP)
- Síndrome de Nathanson
- Neurofibromatose tipo 1
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1)
- Neurofibromatose tipo 2
- Neurofibromatose tipo 2 (NF2)
- Síndrome do Carcinoma Basocelular Nevoide
- Síndrome do Carcinoma Basocelular Nevoide (Síndrome de Gorlin)
- Síndrome de Quebra de Nijmegen
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Noonan com Múltiplos Lentigos
- Albinismo oculocutâneo
- Câncer de mama associado ao PALB2
- Câncer associado ao PALB2
- Câncer de próstata associado ao PALB2
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Neuroblastoma relacionado ao PHOX2B
- Câncer de próstata associado ao PMS2
- Colangite Esclerosante Primária (CEP)
- Risco de Câncer de Próstata (HOXB13)
- Síndrome de tumor hamartoma associada a PTEN
- Síndrome do hamartoma tumoral associada ao PTEN (Síndrome de Cowden)
- Síndrome do hamartoma tumoral associada ao PTEN (Cowden)
- Câncer de Ovário Associado a RAD51D
- RASopatias
- RASopatias (ex.: Síndrome de Costello, Síndrome Cardiofaciocutânea)
- RASopatia
- Câncer Relacionado a RECQL4
- Carcinoma de Células Renais Papilar Hereditário
- Restrição de crescimento e atraso no desenvolvimento com ou sem predisposição a tumores
- Hiperplasia Restrita de Células das Ilhotas
- Hiperplasia Restrita de Células das Ilhotas, Familiar
- Retinoblastoma
- Síndrome de Predisposição a Tumor Rabdoide 1
- Síndrome de Roberts
- Síndrome de Rombo
- Síndrome de Rothmund-Thomson
- Síndrome de Rothmundel-lozano
- Transtorno Plaquetário Familiar com Neoplasia Mieloide Associada Relacionado a RUNX1
- Sarcoidose
- Síndrome de Schwachman-Diamond
- Schwannomatose
- Paraganglioma-Feocromocitoma Relacionado ao SDHA
- Paraganglioma-Feocromocitoma Relacionado ao SDHB
- Paraganglioma-Feocromocitoma Relacionado ao SDHC
- Paraganglioma-Feocromocitoma Relacionado ao SDHD
- Síndrome de Seckel
- Síndrome da polipose serrilhada
- Imunodeficiência combinada grave
- Neutropenia congênita grave
- Síndrome de Shwachman-Diamond
- Síndrome de Sjögren
- Supercrescimento somático com nevos epidérmicos
- Supercrescimento somático com hiperplasia fibroadiposa
- Supercrescimento somático com lipomatose

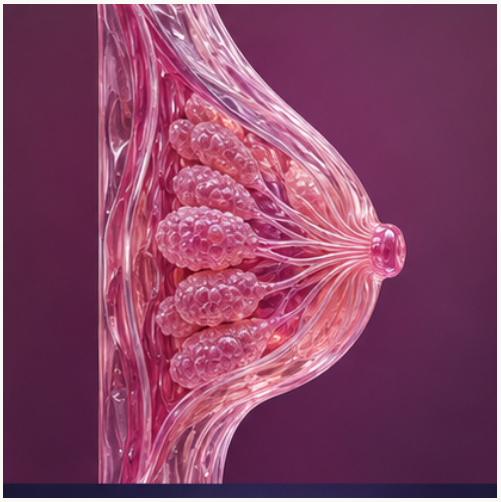
Marcadores de risco de câncer

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Supercrescimento somático com anomalias vasculares e displasia esquelética
- Supercrescimento somático com malformações vasculares
- Espectro de supercrescimento somático relacionado ao PIK3CA
- Mutação somática no TP53
- Síndrome de Sotos
- Síndrome de Ganho de Função de STAT3
- Síndrome de Hiper-IgE Relacionada ao STAT3
- Deficiência de Succinato Desidrogenase
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES)
- Esclerose Sistêmica (Esclerodermia)
- Síndrome de Li-Fraumeni associada ao TP53
- Câncer de próstata associado ao TP53
- Complexo da Esclerose Tuberosa
- Síndrome de Turcot
- Síndrome de Turner
- Doença de Von Hippel-Lindau
- Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Doença de Von Recklinghausen
- Síndrome de Weaver
- Granulomatose de Wegener
- Síndrome WHIM
- Síndrome de Predisposição ao Tumor de Wilms
- Agamaglobulinemia Ligada ao X

FICHA DO PAINEL

DNA e predisposição hereditária ao câncer



ESCOPO DO PAINEL

Suscetibilidade hereditária ao câncer. A cobertura completa dos genes e de grandes rearranjos depende do ensaio.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

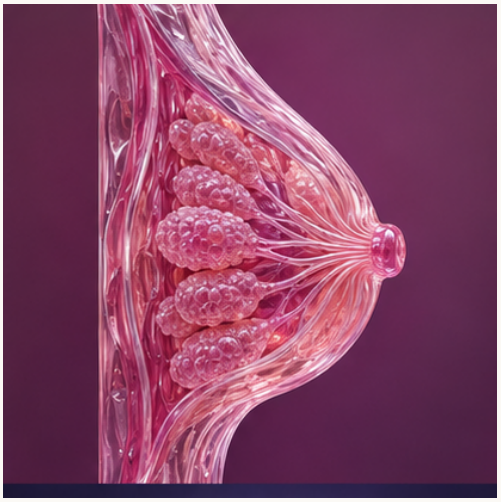
GENES E REGIÕES GENÔMICAS

Principais · BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM, CHEK2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, MUTYH, BMPR1A, SMAD4, STK11, PTEN, TP53, CDH1, CDKN2A, BAP1, RB1, RET, MEN1, VHL, FH, FLCN, SDHB, SDHC, SDHD, NF1

Opcionais · SDHA, MAX, TMEM127, TSC1, TSC2, MET, DICER1, POLE, POLD1, NTHL1, CTNNA1

FICHA DO PAINEL

Câncer de Mama



ESCOPO DO PAINEL

Marcadores comuns em vias de suscetibilidade ao câncer de mama.

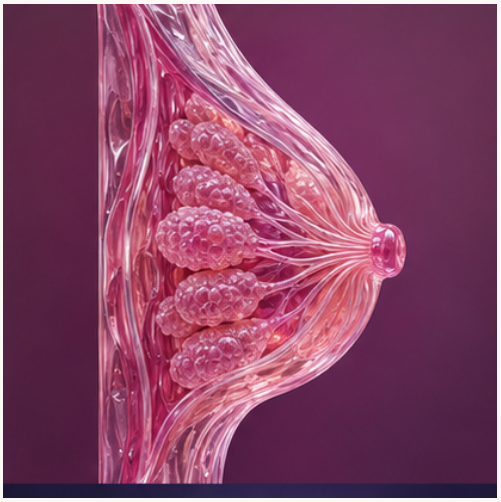
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, ATM, NBN, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, TP53, PTEN, CDH1, STK11, FGFR2, TOX3, MAP3K1, LSP1, 2q35, 8q24, CASP8, 5p12, ESR1, 11q13, SLC4A7, COX11

FICHA DO PAINEL

Exoma direcionado



ESCOPO DO PAINEL

Regiões exônicas selecionadas conforme a cobertura dos dados individuais.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

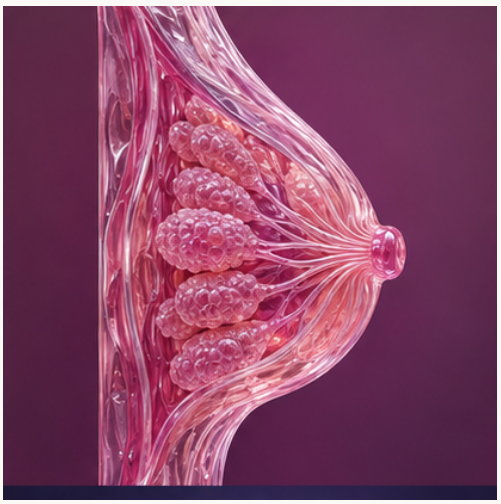
EXEMPLOS DE GENES DA BASE DE REFERÊNCIA

BRCA1, BRCA2, CFTR, G6PD, HFE, LDLR, PAH

A análise cruza variantes presentes no arquivo individual com a base de referência. A lista acima exemplifica genes dessa base. A cobertura de cada gene depende do arquivo e do método de genotipagem.

FICHA DO PAINEL

Farmacogenética (PGx)



ESCOPO DO PAINEL

Relações entre genes e medicamentos, incluindo metabolismo e efeitos adversos.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES DA BASE FARMACOGENÉTICA

ABCB1, ABCC9, ABCG1, ABCG2, ABCG8, ACCN1, ACE, ADD1, ADRA1A, ADRB1, ADRB2, AGT, AGTR1, ANKK1, APOA5, APOE, ATXN1, BCHE, BDKRB2, CACNA1A, CACNA1H, CACNA1S, CDKAL1, CES1, CETP, CFTR, CHRM2, CHRM3, CNR1, COLEC12, COMT, CPS1, CRHR1, CYP1A2, CYP2A6, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP2E1, CYP2J2, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, DRD2, DRD3, F2, F5, FCER2, G6PD, GLCCI1, GLP1R, GNB3, GPR109A, GRK3, GSTM1, GSTT1, HCN1, HLA-A, HLA-B, HLA-DQB1, HTR2A, HTR2C, HTR3B, IFNL3, ITPA, KCNH2, KCNJ11, KCNQ1, KCNQ2, LDLR, LRRC16B, MC4R, MT-RNR1, MTHFR, NAT2, NEDD4L, NFKBIA, NOS3, NPC1L1, NR3C1, NUDT15, OPRM1, PCSK9, PNPLA3, POLG, PPARA, PPARG, PTGIS, RYR1, RYR2, SCN1A, SLC1A2, SLC22A1, SLC22A2, SLC47A1, SLC5A2, SLCO1B1, SLCO2B1, SRD5A2, SULT1A1, SV2A, TBX21, TCF7L2, TPMT, UGT1A1, UGT1A4, UGT1A9, UGT2B10, UGT2B7, VKORC1, XPNPEP2, YEATS4

A lista reúne genes registrados nas regras de interação entre genes e medicamentos. A aplicabilidade depende do fármaco, da variante identificada e da evidência disponível.

FICHA DO PAINEL

Resposta ao CBD e endocanabinoides

Metabolismo do canabidiol e vias de interação medicamentosa.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

CYP2C19, CYP2C9

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Hidroxilação de CBD dependente de CYP2C9
- Capacidade metabólica reduzida de CYP2C9*3
- Carga de Interação Medicamento-Medicamento
- Depuração lenta de CBD (função reduzida de CYP2C19)

FICHA DO PAINEL

Pele e antienvelhecimento

Barreira cutânea, alterações dermatológicas e envelhecimento da pele.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCA4, ABL1, AIRE, AKT1, AR, BTNL2, CCDST, CCHCR1, CDH1, CDKN2A, CHST14, COL1A1, COMP, CPN2, CTNND2, CYP1A1, DEFB1, DPM1, ENSG00000232072, ENSG00000249319, ENSG00000251569, ENSG00000257452, ENSG00000264813, ENSG00000270207, ENSG00000280241, ENSG00000282278, ENSG00000283782, ENSG00000285216, ENSG00000285330, ENSG00000285338, ENSG00000285579, ENSG00000289107, ENSG00000290034, ENSG00000293080, ENSG00000293606, ENSG00000299284, ENSG00000300728, ENSG00000300758, ENSG00000302566, ENSG00000302843, ENSG00000303050, ENSG00000304408, ENSG00000306963, ENSG00000308576, ENSG00000309429, ENSG00000310214, ERBB2, ESR1, F12, FLG, FOXO3, HFE, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRB1-HLA-DQA1, IL10, IL17F, IL1RL1, IL1RN, IL23R, IL2RA, IL4R, IRF5, ITPR2-AS2, LANCL1, LOX, MC1R, MEFV, MFF, MICA, MLH1, MSH2, MTCH1, NAT2, NKX2-5, NLRP1, NOD2, NR3C2, NRAS, NSD1, NUTF2, OAT, OCA2, PDGFRB, PGR, PTCH1, RIPK1, SBDS, SDCBP2, SERPINE1, SLC26A2, SSUH2, STRIP1, TLR2, TLR4, TNF, TP53, TRAP1, TRPV4, VCP, ZSCAN25

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Acne conglobata
- Acne cosmética
- Acne escoriada
- Acne fulminans
- Erupções queloidianas de acne
- Acne rosácea
- Acne vulgar
- Acrodermatite crônica atrófica
- Acrodermatite enteropática
- Acrogeria
- Ceratose actínica
- Prurigo actínico
- Urticária aguda
- Doença de Addison (hiperpigmentação)
- Acne no adulto
- Albinismo
- Urticária de Contato Alérgica
- Rinite Alérgica (Febre do Feno) com manifestações cutâneas
- Alopecia areata
- Alopecia Areata (formas inflamatórias)
- Alopecia androgenética
- Anetodermia
- Angioedema
- Ictiose epidermolítica anular
- Dermatite atópica
- Ceratoconjuntivite atópica
- Marcha atópica
- Atriquia com lesões papulares
- Atrofodermia de Pasini e Pierini
- Dermatite Autoimune por Progesterona
- Ictiose congênita autossômica recessiva (ARCI)
- Síndrome de Predisposição a Tumores Associada a BAP1
- Carcinoma Basocelular (induzido por UV)
- Síndrome do Nevo Basocelular (Síndrome de Gorlin)
- Síndrome de Bazex-Dupré-Christol
- Linhas de Beau
- Nevo de Becker
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (reavaliação para não categorizados)
- Cravos
- Blefarite (atópica/alérgica)
- Síndrome de Bloch-Sulzberger
- Unhas Azuladas
- Síndrome dos cabelos em bolha

Pele e antienvelhecimento

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Penfigoide bolhoso
- Síndrome de Buschke-Ollendorff
- Manchas café com leite
- Canície
- Complexo de Carney
- Hipoplasia cartilagem-cabelo
- Predisposição ao melanoma associada ao CDKN2A
- Celulite
- Alopecia cicatricial centrífuga central
- Síndrome de Chanarin-Dorfman
- Queilite (atópica/alérgica)
- Cloracne
- Condrodisplasia Puntiforme
- Dermatite Actínica Crônica
- Urticária Crônica
- Alergia a Cobalto
- Degradação do Colágeno
- Sprue Colágeno (manifestações cutâneas)
- Milium Coloide
- Papilomatose Confluente e Reticulada (CARP)
- Aracnodactilia Contratural Congênita (Síndrome de Beals-Hecht)
- Porfiria Eritropoiética Congênita
- Síndrome de Conradi-Hünermann-Happle
- Síndrome da deficiência constitucional de reparo de incompatibilidade
- Deficiência constitucional de MLH1
- Dermatite de contato
- Dermatite de contato (dermatite de contato alérgica)
- Síndrome de Cowden
- Síndrome de Cross-McKusick-Breen
- Cútis laxa (generalizada)
- Ritidose cutânea
- Acne cística
- Síndrome de De Barsy
- Demodiciose
- Dermatite herpetiforme
- Dermatomiosite (formas cutâneas)
- Dermatoporose
- Lúpus Eritematoso Discoide (Fotossensível)
- Celulite dissecante do couro cabeludo
- Poroceratose Actínica Superficial Disseminada
- Discromatose simétrica hereditária
- Eczema Disidrótico (Ponfólice)
- Síndrome do Nevo Displásico
- Epidermólise Bolhosa Distrófica
- Disfunção das Glândulas Écrinas
- Nevo Écrino
- Eczema (Dermatite Atópica)
- Eczema/Dermatite Atópica
- Elastose Perfurante Serpiginosa
- Síndrome de Elejalde
- Fascite eosinofílica
- Epidermodisplasia verruciforme
- Epidermólise bolhosa adquirida
- Ictiose epidermolítica
- Erisipela
- Eritema elevatum diutinum
- Eritema nodoso
- Eritrodermia
- Eritroqueratodermia variável e progressiva
- Protoporfiria eritropoiética
- Síndrome do melanoma-nevo atípico múltiplo familiar (FAMMM)
- Síndrome do melanoma-nevo atípico múltiplo familiar
- Colagenoma cutâneo familiar
- Leiomiomatose cutânea familiar e carcinoma de células renais
- Síndrome de melanoma e câncer de pâncreas familiar
- Hipoplasia dérmica focal
- Hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz)
- Foliculite decalvante

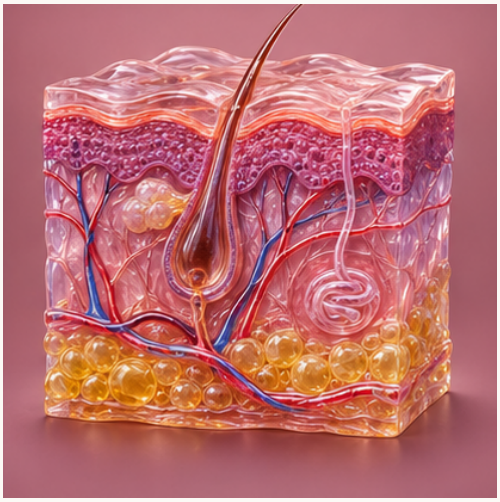
Pele e antienvelhecimento

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Foliculite queloidiana da nuca
- Alergia alimentar com manifestações cutâneas
- Eczema nos pés (alérgico/atópico)
- Grânulos de Fordyce
- Doença de Fox-Fordyce
- Alergia a fragrâncias
- Sardas
- Dermatite atópica generalizada
- Telangiectasia essencial generalizada
- Síndrome de Gianotti-Crosti (Acrodermatite papular da infância)
- Doença do enxerto contra o hospedeiro (manifestações cutâneas)
- Granuloma anular
- Granuloma anular (fotossensível)
- Unhas verdes
- Síndrome de Griscelli
- Psoríase gutata
- Doença de Hailey-Hailey
- Eczema das mãos (alérgico/atópico)
- Hemocromatose (pigmentação cutânea)
- Câncer gástrico difuso hereditário
- Telangiectasia hemorrágica hereditária (síndrome de Osler-Weber-Rendu)
- Ictiose
- Líquen planopilar
- Líquen escleroso
- Lúpus eritematoso (formas cutâneas)
- Lúpus eritematoso (manifestações cutâneas)
- Risco de Melanoma
- Morfeia (Esclerodermia Localizada)
- Síndrome de Netherton
- Doença de depósito de lipídios neutros com ictiose (NLSDI)
- Pênfigo vulgar
- Psoríase
- Psoríase do couro cabeludo
- Esclerodermia
- Esclerodermia (Esclerose Sistêmica)
- Carcinoma Espinocelular (induzido por UV)
- Vitiligo

FICHA DO PAINEL

Cabelo e couro cabeludo



ESCOPO DO PAINEL

Ciclo capilar, crescimento, queda e características do couro cabeludo.

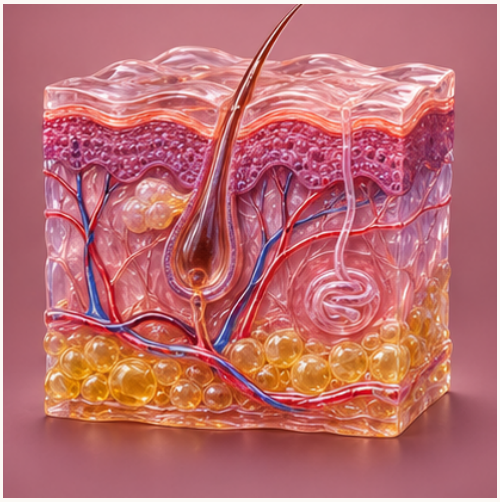
O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AR, EDA2R, 20p11, WNT10A, HDAC9, EBF1, TARDBP, IRF4, SUCNR1, CYP19A1, SULT1A1, SULT1A2, SRD5A2, SRD5A1, PTPN22, CTLA4, IL2RA, IL2/IL21, ULBP3/ULBP6, IKZF4, STX17, PRDX5, região HLA-DQB1, região HLA-DRB1, CYP1B1, região HLA-B, SEMA4B, ST3GAL1, FGF5, TCHH, EDAR, PRSS53, LGR4, HOXC13, FRAS1, região PAX1/FGF5, TGM3, região KRTAP, HERC2/OCA2, SLC45A2, TYR, SLC24A4, KITLG, ASIP, MC1R, IRF4/EXOC2, BNC2, HERC2, SOD2, GPX1, CAT, NQO1, LNX1, PREP, FOXP2, SOX2, FOXL2, LIMS1, FOXD1, PAX3, região HLA-C, IL23R, IL12B, TNIP1, TRAF3IP2, FLG, IL13, OVOL1, KIF3A, 11q13.5, HFE, TMPRSS6, TF, TFR2, GC, CYP2R1, DHCR7/NADSYN1, VDR, FUT2, TCN2, CUBN, MTHFR, MTR, MTRR, SLC19A1, FADS1, FADS2, BCMO1

FICHA DO PAINEL

Personalização cosmética



ESCOPO DO PAINEL

Pele, cabelo e classes de ingredientes cosméticos.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AGER, AR, ASIP, BCO1, CAT, COL1A1, COL1A2, COL5A1, CYP17A1, CYP1A2, DDB2, EDN1, ELN, FLG, GLO1, GNB3, GPX1, GSTP1, HIF1A, HMOX1, IL10, IL1A, IL1B, IL6, IRF4, LOXL1, MC1R, MMP1, MMP2, MMP3, MMP9, NFE2L2, NOS3, NQO1, OCA2, PPARG, RBP4, SELL, SHBG, SLC45A2, SOD2, SPINK5, TCF7L2, TNF, TYR, VEGFA

FICHA DO PAINEL

Saúde ocular

Retina, visão e sistema neuromuscular ocular.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AGT, AIFM2, AKR1B1, ANGPT2, ANKRD22, APOE, ATG16L1, B9D2;TGFB1, C3, CACNA1A, CANX, CASP3, CCBE1, CCSER1, CDH23, CDKN2B-AS1, CFH, COL1A2, COL4A6, CRYBB2, CYP2D6, DFFB, DKK2, EGF, ENSG00000203546, ENSG00000225913, ENSG00000231881, ENSG00000234915, ENSG00000255054, ENSG00000256915, ENSG00000258535, ENSG00000260706, ENSG00000262151, ENSG00000265798, ENSG00000269444, ENSG00000269842, ENSG00000270240, ENSG00000282278, ENSG00000283208, ENSG00000287281, ENSG00000288796, ENSG00000293080, ENSG00000293336, ENSG00000294364, ENSG00000295637, ENSG00000297123, ENSG00000298215, ENSG00000301537, ENSG00000306107, ENSG00000309472, F2, FLG, FMNL2, FN1, FOXO1, GAS7, GBA1, GRN, HCP5, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQB1, HLA-DQB1-AS1, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HTRA1, IL10, IL23R, IL6, IRGM, KCND3, LIG4, LINC01592, LINC02428, LOXL1, LOXL1-AS1, MAPT, MIR100HG, MMP14, MMP9, MTHFR, MYO9B, MYOC, NOD2, NOS3, NR0B1, OCA2, PHGDH, PLEKHA6, PLEKHJ1, POLG, POLR1C, PPARG, PPP5C-AS1, PRDM5, SCUBE1, SEC23IP, SIX6, SLC45A2, SLC6A5, SLC7A9, SNCA, TBX2-AS1, TBX5, TCF4, TLR9, TNF, TREX1, TSHR, TULP4, TWIST1, TYRP1, VEGFA, ZNF584

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Paralisia do nervo abducente
- Síndrome de Adie
- Distrofia viteliforme foveomacular de início no adulto
- Catarata relacionada à idade
- Degeneração macular relacionada à idade
- Degeneração macular relacionada à idade (DMRI)
- Degeneração macular relacionada à idade (exudativa)
- Albinismo (Ocular/Oculocutâneo com Acometimento Ocular)
- Conjuntivite Alérgica
- Síndrome de Alport
- Síndrome de Alport com Acometimento Macular
- Ambliopia
- Estrias angioides com acometimento macular
- Aniridia
- Anisometropia
- Espondilite anquilosante (manifestações oculares)
- Anoftalmia
- Catarata polar anterior
- Olho seco com deficiência aquosa
- Astigmatismo
- Ceratoconjuntivite atópica
- Dacrioadenite autoimune
- Retinopatia autoimune
- Síndrome de Axenfeld-Rieger
- Síndrome de Bardet-Biedl com Comprometimento Macular
- Doença de Batten
- Doença de Behçet (manifestações oculares)
- Uveíte associada à doença de Behçet
- Doença de Best
- Distrofia Macular Viteliforme de Best
- Distrofia Cristalina de Bietti com Acometimento Macular
- Doença de Bietti
- Coriorretinopatia de Birdshot
- Blefarite
- Síndrome de Blefarofimose-Ptose-Epicanto Inverso
- Oclusão de Ramo da Veia Retiniana
- Síndrome de Brown
- Hemangioma capilar
- Catarata
- Catarata (do desenvolvimento/congênita)
- Cataratas
- Hemangioma cavernoso
- Oclusão da Artéria Central da Retina
- Coriorretinopatia Serosa Central

Saúde ocular

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Retinopatia Serosa Central
- Vasculopatia cerebrorretiniana
- Fator H do complemento (CFH)
- Calázio
- Doença de Charcot-Marie-Tooth Tipo 1A
- Maculopatia por Cloroquina/Hidroxicloroquina
- Neovascularização Coroidal
- Coroideremia
- Coroidite
- Oftalmoplegia Externa Progressiva Crônica
- Uveíte associada à osteomielite multifocal recorrente crônica
- Doença de Coats
- Síndrome de Cogan
- Coloboma
- Daltonismo
- Neuropatia Óptica Compressiva
- Distrofia de Cones
- Distrofia de Cones e Bastonetes
- Alacrimia Congênita
- Catarata congênita
- Distrofia Corneana Congênita
- Transtorno Congênito de Desinervação Craniana
- Fibrose Congênita dos Músculos Extraoculares
- Glaucoma Congênito
- Distrofia Endotelial Hereditária Congênita
- Síndromes Miatênicas Congênitas
- Paralisia Oculomotora Congênita
- Ptose Congênita
- Conjuntivite
- Olho seco induzido por lentes de contato
- Abrasão corneana
- Distrofia corneana
- Úlcera corneana
- Catarata cortical
- Degeneração corticobasal
- Doença de Crohn (manifestações oculares)
- Cistinose
- Edema macular cistoide
- Catarata diabética
- Edema Macular Diabético
- Neuropatia Diabética (acometimento corneano)
- Retinopatia diabética
- Suscetibilidade à Retinopatia Diabética
- Drusas Dominantes
- Atrofia Óptica Dominante
- Síndrome do Olho Seco
- Síndrome de Retração de Duane
- Síndrome de Duane
- Doença de Eales
- Ectrópio
- Catarata elétrica
- Endoftalmite
- Entrópio
- Episclerite
- Olho seco evaporativo
- Ceratopatia de exposição
- Drusas dominantes familiares
- Disautonomia familiar
- Miastenia infantil familiar
- Paralisia do quinto nervo craniano
- Síndrome de Fisher
- Ataxia de Friedreich
- Iridociclite Heterocrômica de Fuchs
- Distrofia de Fuchs
- Glaucoma de células-fantasma
- Arterite de células gigantes (manifestações oculares)
- Glaucoma (do desenvolvimento/congênito)
- Risco de glaucoma
- Doença do enxerto contra o hospedeiro (manifestações oculares)
- Distrofia corneana granular

Saúde ocular

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Oftalmopatia de Graves
- Atrofia girata da coroide e da retina
- Ceratite por Herpes Simples
- Hipermetropia
- Retinopatia Hipertensiva
- Buraco Macular Idiopático
- Degeneração Macular
- Atrofia de múltiplos sistemas
- Albinismo oculocutâneo
- Pancolite
- Penfigoide cicatricial ocular
- Glaucoma Primário de Ângulo Aberto
- Paralisia Supranuclear Progressiva

FICHA DO PAINEL

Mapa de vias metabólicas e de sinalização



ESCOPO DO PAINEL

Integração de variantes em vias metabólicas e de sinalização celular.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

AANAT, ADORA2A, ADRA2A, ALDH2, ANKK1, ARNTL, ASMT, ATM, AVPR1A, BARD1, BDNF, BHMT, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CACNA1C, CASP8, CAT, CBS, CDH1, CFTR, CHEK2, CLOCK, CNTNAP2, COMT, COX11, CREB1, CRHBP, CRHR1, CRP, CRY1, DBH, DDC, DHFR, DRD1, DRD2, DRD3, DRD4, EHF, ESR1, FGFR2, FKBP5, FMR1, GABRA2, GABRB3, GAD1, GAD2, GCH1, GPX1, GRIN2B, HTR1A, HTR1B, HTR2A, HTR2C, HTR3A, HTR4, HTR7, IDO1, IDO2, IL10, IL1B, IL6, LSP1, MAOA, MAOB, MAP3K1, MBL2, MECP2, MET, MTHFR, MTR, MTRR, NBN, NFE2L2, NFKB1, NLGN3, NLGN4X, NOS3, NR3C1, NR3C2, NRXN1, NTRK2, OXTR, PAH, PALB2, PER2, PER3, PNMT, POMC, PPARGC1A, PPP2R5D, PTEN, PTGS2, PTS, RAD51C, RAD51D, RELN, SCN1A, SCN2A, SHANK3, SLC18A2, SLC1A2, SLC26A9, SLC4A7, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, SLC7A5, SLC9A3, SOD2, SPR, STK11, TDO2, TGFB1, TH, TLR4, TNF, TOX3, TP53, TPH1, TPH2, TSC1, TSC2

FICHA DO PAINEL

Medicina funcional e integrativa 360



ESCOPO DO PAINEL

Visão multissistêmica para a consulta de medicina funcional e integrativa.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

EXEMPLOS DE GENES DOS MÓDULOS INTEGRADOS

ACTN3, ADORA2A, CLOCK, CYP1A2, FTO, FUT2, HFE, MCM6, MTHFR, PER2

O relatório reúne marcadores dos módulos de nutrição, sono, movimento e metabolismo. Os genes exibidos em cada domínio dependem das variantes disponíveis no arquivo individual.

FICHA DO PAINEL

Medicina integrativa de precisão · Dra. Shayma



ESCOPO DO PAINEL

Visão integrativa de múltiplas vias. O catálogo identifica nominalmente CYP2C19.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

CYP2C19

FICHA DO PAINEL

Doenças Crônicas

Condições crônicas que envolvem diferentes sistemas do organismo.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCB4, ABO, ACE, ADAMTS7, ADIPOQ, ADRB2, AGER, AGT, AIRE, APOA5, APOE, APOH, AR, ATG16L1, ATM, ATXN2, B9D2;TGFB1, BDNF, BTNL2, C3, CASR, CAV3, CCL3-AS1, CDKN2B-AS1, CETP, CFH, CFTR, CHN2, CHRNA4, CHRNA5, CLEC2A, CLN6, COL11A2, COMT, CYP11B1, CYP11B2, CYP21A2, DLST, DNAJC6, DYNLRB2-AS1, ELMO1, ENSG00000187951, ENSG00000223665, ENSG00000230074, ENSG00000234211, ENSG00000235495, ENSG00000248206, ENSG00000254943, ENSG00000258908, ENSG00000267984, ENSG00000282278, ENSG00000284837, ENSG00000286275, ENSG00000288849, ENSG00000290149, ENSG00000294425, ENSG00000294752, ENSG00000295862, ENSG00000298396, ENSG00000300728, ENSG00000300758, ENSG00000301258, ENSG00000302566, ENSG00000304409, ENSG00000305238, ESR1, ESRP2, EXOC6, F9, FGFR3, FOXO1, FSHR, FTO, FUT2, GCK, GCKR, GDF5, GPC6, GRN, GSDMB, GTF2H3, HFE, HLA-B, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1-HLA-DQA2, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HLA-F-AS1, HNF1B, IGF2BP3, IL10, IL1B, IL23R, IL4R, IL6, IRF5, IRS1, JAK2, KCNJ2, LDLR, LINC01305, LINC03051, LOC101927701-C1D, LOC102723649-LOC100507406, LPA, LPL, LRP5, LRRK2, LRRTM4, MACROD2, MAILR, MAPK14, MAPT, MEFV, MFAP2, MSH4, MST1, MTHFR, N4BP2L1, NLRP1, NOD2, NOS3, NOTCH4, NPHS2, NPPA, NPSR1-AS1, NR3C2, NSMAF, NT5C3A, NTRK2, OPRM1, PCSK9, PITX2-C4orf32, PLXNC1-AS1, PMAIP1-MC4R, POLA1, PON1, PPARG, PRKD2, PRNP, PTCHD1-AS, PTCSC2, PYGL, RET, RNASEL, SAMD4A, SCN9A, SERPINA1, SFTPA1, SGCG, SH2D4B, SHH, SHROOM3, SLC12A3, SLC25A15, SLC2A9, SLC6A2, SNCA, SNX4, SPAG9, STAT3, STAT6, SUN5, TCFL5, TCN2, TERT, THADA, TLR1, TLR2, TMC1, TMEM132D, TMEM14C, TNF, TP53, TRAJ14, TREM2, TRPV1, TSHR, TTR, UMOD, UROS, VEGFA

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Acantose nigricans
- Acromegalia
- Doença de Addison
- Insuficiência adrenocortical
- Adrenoleucodistrofia
- Síndrome de Alagille
- Aspergilose Broncopulmonar Alérgica
- Síndrome de Alport
- Proteinose Alveolar
- Doença de Alzheimer
- Amiloidose
- Esclerose lateral amiotrófica
- Esclerose lateral amiotrófica (ELA)
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) (neurodegeneração progressiva)
- Espondilite anquilosante
- Síndrome antifosfolípide
- Asma
- Dislipidemia aterogênica
- Aterosclerose
- Fibrilação atrial
- Hepatite Autoimune
- Miocardite Autoimune
- Pancreatite Autoimune
- Vasculite Autoimune
- Síndrome de Bartter
- Carcinoma de Vias Biliares (Colangiocarcinoma)
- Atresia Biliar
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Bronquiectasia
- Penfigoide Bolhoso
- Doença Celíaca
- Obesidade Central
- Síndrome de Sensibilização Central
- Angiopatia Amiloide Cerebral
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Doença de Charcot-Marie-Tooth (neuropatia periférica crônica)

Doenças Crônicas

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Infecção crônica ativa pelo vírus Epstein-Barr
- Insuficiência Adrenal Crônica
- Uveíte Anterior Crônica
- Apendicite Crônica
- Bronquiectasia Crônica (não FC)
- Bronquite Crônica
- Colecistite Crônica
- Ciclite Crônica
- Cefaleia Diária Crônica
- Encefalite Crônica
- Pneumonia Eosinofílica Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica/Encefalomielite Miálgica (SFC/EM)
- Gastrite Crônica
- Hepatite B Crônica
- Hepatite C Crônica
- Ceratoconjuntivite Seca Crônica
- Doença Renal Crônica
- Doença Renal Crônica (relacionada ao diabetes/hipertensão)
- Leucemia Linfocítica Crônica
- Tireoidite linfocítica crônica
- Meningite Crônica
- Enxaqueca Crônica
- Mononeuropatia Crônica
- Candidíase mucocutânea crônica
- Coroidite Multifocal Crônica
- Mielite Crônica
- Miopatia Crônica
- Neuropatia Óptica Crônica
- Otite Média Crônica
- Pancreatite Crônica
- Pancreatite Crônica (não alcoólica)
- Dor Pélvica Crônica
- Plexopatia Crônica
- Prostatite Crônica
- Radiculopatia Crônica
- Descolamento Crônico de Retina
- Rinossinusite Crônica
- Encefalopatia Traumática Crônica (CTE)
- Urticária Crônica
- Insuficiência Venosa Crônica
- Dor Crônica Generalizada
- Cefaleia em Salvas (crônica)
- Síndrome da Dor Regional Complexa (SDRC)
- Síndrome da Dor Regional Complexa (SDRC) Tipo I
- Síndrome da Dor Regional Complexa (SDRC) Tipo II
- Fibrose Hepática Congênita
- Insuficiência cardíaca congestiva
- Doença arterial coronariana
- Degeneração corticobasal
- Doença de Crohn
- Vasculite crioglobulinêmica
- Doença de Cushing
- Doença degenerativa do disco
- Doença de Dent
- Diabetes mellitus tipo 2
- Nefropatia Diabética
- Dislipidemia
- Dislipidemia (Metabólica)
- Síndrome X Dismetabólica
- Enfisema
- Doença renal terminal
- Endometriose
- Endometriose (dor pélvica crônica)
- Granulomatose eosinofílica com poliangiite
- Pneumopatia eosinofílica
- Epilepsia
- Disfunção erétil (origem vascular)
- Trombocitemia essencial

Doenças Crônicas

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Febre mediterrânea familiar (com amiloidose renal)
- Fibromialgia
- Glomeruloesclerose segmentar e focal
- Demência Frontotemporal
- Transtorno Neurológico Funcional (com dor crônica/fadiga)
- Síndrome de Gitelman
- Doença de depósito de glicogênio tipo I (doença de von Gierke)
- Síndrome de Goodpasture
- Gota (metabólica)
- Gota (relacionada à síndrome metabólica)
- Oftalmopatia de Graves
- Doença de Graves
- Síndrome de Guillain-Barré
- Doença da Guerra do Golfo
- Tireoidite de Hashimoto
- Insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada
- Hemocromatose
- Hemofilia
- Telangiectasia hemorrágica hereditária (HHT) (com sangramento crônico/MAVs)
- Telangiectasia hemorrágica hereditária (HHT) com acometimento hepático
- Hiperinsulinemia
- Hiperparatireoidismo
- Hipertensão
- Hipertensão (Metabólica)
- Hipertrigliceridemia
- Hiperuricemia
- Hipoparatireoidismo
- Hipopituitarismo
- Nefropatia por IgA
- Doença inflamatória intestinal
- Doença Inflamatória Intestinal (Doença de Crohn)
- Doença Inflamatória Intestinal (Retocolite Ulcerativa)
- Síndrome de Resistência à Insulina
- Cistite Intersticial/Síndrome da Bexiga Dolorosa
- Doença Pulmonar Intersticial
- Síndrome do Intestino Irritável (SII)
- Doença de Kennedy
- Demência por corpos de Lewy
- Síndrome de Liddle
- Colesterol HDL baixo
- Nefrite lúpica
- Doença de Lyme (manifestações crônicas)
- Linfangioleiomiomatose (LAM)
- Degeneração macular
- Doença Renal Cística Medular
- Nefropatia Membranosa
- Doença hepática gordurosa associada a disfunção metabólica (MAFLD)
- Síndrome Metabólica
- Leucodistrofia Metacromática
- Microalbuminúria (Metabólica)
- Poliangiite Microscópica
- Esclerose múltipla (doença desmielinizante crônica)
- Distrofia muscular
- Encefalomielite miálgica
- Miastenia gravis
- Miastenia gravis (doença neuromuscular autoimune crônica)
- Síndromes mielodisplásicas
- Mielofibrose
- Síndrome unha-patela
- Narcolepsia
- Síndrome nefrótica, tipo congênito
- Neurofibromatose tipo 1
- Neurofibromatose tipo 2
- Neurofibromatose tipo 2 (com problemas neurológicos crônicos)
- Dor Neuropática (ex.: neuralgia pós-herpética)
- Neuropatia (diabética)

Doenças Crônicas

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Cefaleia Diária Persistente de Início Recente (NDPH)
- Dor Nociplástica
- Bronquiectasia Não Fibrocística
- Obesidade
- Bronquiolite Obliterante
- Apneia Obstrutiva do Sono (relacionada à obesidade)
- Osteoartrite
- Osteoporose
- Doença de Parkinson
- Doença de Pelizaeus-Merzbacher
- Doença Arterial Periférica
- Anemia Perniciosa
- Feocromocitoma
- Pneumoconiose
- Doença Renal Policística
- Síndrome dos ovários policísticos
- Síndrome dos Ovários Policísticos (SOP)
- Síndrome dos Ovários Policísticos (relacionada à disfunção metabólica)
- Policitemia Vera
- Polimiosite
- Mal-Estar Pós-Esforço
- Síndrome da Doença de Lyme Pós-Tratamento (PTLDS)
- Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática (POTS) (Crônica)
- POTS (Síndrome da taquicardia ortostática postural)
- Colangite Biliar Primária
- Discinesia Ciliar Primária (com Infecções Respiratórias Crônicas)
- Transtornos de Imunodeficiência Primária
- Colangite Esclerosante Primária
- Paralisia Supranuclear Progressiva
- Psoríase
- Artrite Psoriásica
- Fibrose Pulmonar
- Hipertensão Pulmonar
- Síndrome de Reaven
- Policondrite Recidivante
- Síndrome das pernas inquietas
- Retinopatia (diabética)
- Artrite Reumatoide (artrite inflamatória crônica)
- Sarcoidose
- Sarcopenia
- Esquistossomose (com acometimento hepático e renal)
- Esclerodermia
- Esclerodermia (Esclerose Sistêmica) (doença crônica do tecido conjuntivo)
- Síndrome de Sjögren
- Apneia do sono
- Apneia do sono (metabólica)
- Neuropatia de fibras pequenas
- Estenose espinhal
- Ataxia Espinocerebelar
- Acidente Vascular Cerebral (AVC)
- Acidente Vascular Cerebral (isquêmico, relacionado à aterosclerose)
- Síndrome X
- Lúpus Eritematoso Sistêmico
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) (doença autoimune crônica)
- Esclerose Sistêmica
- Disfunção temporomandibular (DTM)
- Cefaleia do tipo tensional (crônica)
- Síndrome de Tourette
- Neuralgia do trigêmeo
- Tuberculose (crônica/latente)
- Diabetes Tipo 2
- Diabetes Mellitus Tipo 2
- Colite Ulcerativa
- Vasculite
- Vitiligo
- Doença de Von Hippel-Lindau

Doenças Crônicas

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Doença de Von Hippel-Lindau (com tumores multiorgânicos)
- Síndrome de Von Hippel-Lindau

FICHA DO PAINEL

Longevidade saudável

Processos e condições que acompanham o envelhecimento.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABL1, ACTN3, ADAMTS7, ADIPOQ, ADORA2A, ADRB2, AGBL1, AGER, AGT, AHR, AKT1, ALG11, ALOX5, APC, APOC3, APOE, APP, AR, ARNTL, ATAD2B, ATG16L1, ATM, ATP11B, ATXN2, BARX2, BDNF, BIN1-CYP27C1, BMP2, BRCA1, C3, CACNA2D1, CASP1, CASR, CAT, CCR5, CD38, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2B-AS1, CEP112, CETP, CFAP20-AS1, CFH, CFTR, CHN2, CHRNA3, CHUK, CILP, CLOCK, CLU, CNNM2, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COMT, CPT1A, CRP, CRY2, CUL2, CYP19A1, CYP21A2, CYP2C8, CYP2D6, DEFB1, DIO1, DIO2, DLG2, DNAJA2, DOCK2, DRD2, ELMO1, ENSG00000235066, ENSG00000239767, ENSG00000243415, ENSG00000251555, ENSG00000251569, ENSG00000260729, ENSG00000262151, ENSG00000283208, ENSG00000286251, ENSG00000286275, ENSG00000286402, ENSG00000288878, ENSG00000289697, ENSG00000296350, ENSG00000299538, ENSG00000300407, ENSG00000301068, ENSG00000302566, ENSG00000304409, ENSG00000308110, ENSG00000308155, ENSG00000309621, ESR1, ESRP1, EXO1, F2, FADS3, FGA, FGD6, FGF23, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLG, FN1, FOS, FOXO1, FOXO3, FPGT-TNNI3K, FRMD4A, FSCN1, FSHR, FTO, GBA1, GDF5, GHR, GHRL, GJB2, GLIS3, GLO1, GNAS, GNB3, GPHN, GPX1, GRN, GSDMB, HFE, HLA-DPB1, HLA-DQB1, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HLA-DRB5, HOOK2, HSD3B1, HTRA1, HYAL2, IGF1, IGF1R, IKBKB, IL10, IL1R1, IL23R, IL6, IL7R, IRAK4, IRF5, ITPA, ITPR2-AS2, JAK1, JAK2, JUN, KCNE1, KIAA2012-AS1, KL, LINC00378, LINC00861, LINC01414, LOXL1, LPA, LRP1B, LRP5, LRRC20, LRRC7, LRRK2, LRRTM4, MAPK3, MAPK8, MAPT, MC1R, MCM6, MEFV, MGAT4C, MMP2, MT-ND1, MT-ND4, MT-RNR1, MTHFR, MTNR1B, MTOR, MYD88, MYO7A, NBN, NFE2L2, NFKBIA, NOD2, NOS2, NOS3, NOTCH3, NR3C1, OGG1, OPRM1, OXCT1, PAWR, PCGF2, PCSK9, PDXDC1, PER2, PITX2-C4orf32, PLA2G4A, PMAIP1-MC4R, POLG, PON1, PPARGC1A, PPIEL, PRNP, PTCSC2, PTEN, PUS1, PYCARD, RAP1GAP2, RAPGEF2, RELA, SCN5A, SGO1-AS1, SHH, SIRT1, SIRT3, SIRT6, SLC22A1, SLC2A9, SLC30A3, SLC6A2, SNCA, SOCS3, SOD1, SOD2, SOX2, SRD5A2, ST6GAL1, STAT3, TBC1D7, TERC, TERT, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, TNF, TNFSF11, TNFSF15, TOLLIP, TOR1A, TP53, TP63, TRAF6, TREM2, TSHR-AS1, TTR, TWIST1, UMOD, VDR, VEGFA, WDFY2, WNT5A, ZFHX3, ZFHX3-AS1, ZNF24

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Neuroma acústico
- Acrocórdons
- Ceratose actínica
- Marcador metabólico e de longevidade ADIPOQ
- Adrenoleucodistrofia (ALD)
- Adrenoleucodistrofia (ALD) (início no adulto)
- Adrenopausa
- Raquitismo no adulto
- Deficiência de hormônio do crescimento de início no adulto
- Leucoencefalopatia de início no adulto com esferoides axonais e glia pigmentada (ALSP)
- Doença de Still de início no adulto (manifestações ósseas)
- Síndrome da fase avançada do sono
- Reações adversas a medicamentos em idosos
- Comprometimento da memória associado à idade
- Distúrbios autoimunes relacionados à idade
- Hipotireoidismo relacionado à idade
- Insônia relacionada à idade
- Degeneração macular relacionada à idade
- Degeneração macular relacionada à idade (DMRI)
- Fraqueza muscular relacionada à idade
- Marcador de sinalização de crescimento AKT1
- Doença de Alzheimer
- Doença de Alzheimer de Início Precoce
- Amiloidose (sistêmica)
- Esclerose lateral amiotrófica (ELA)
- Andropausa
- Espondilite anquilosante
- Espondilite anquilosante (de início tardio)

Longevidade saudável

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome da carga anticolinérgica
- Transtorno de ansiedade
- Estenose aórtica (relacionada à idade)
- Marcador lipídico e de longevidade APOC3
- APOE: Longevidade e Risco de Alzheimer
- Asma
- Aterosclerose
- Doença cardiovascular relacionada à aterosclerose
- Marcador de estabilidade genômica ATM
- Fibrilação atrial
- Espectro da neuropatia auditiva
- Carcinoma Basocelular
- Marcador de neuroplasticidade BDNF (Val66Met)
- Doença de Behçet
- Vertigem posicional paroxística benigna
- Vertigem Posicional Paroxística Benigna (VPPB)
- Hiperplasia Prostática Benigna
- Blefarite
- Cistos Ósseos (relacionados à idade)
- Oclusão de ramo da veia retiniana
- Bronquiectasia
- Caquexia
- CADASIL
- Caquexia associada ao câncer
- Doença Cardiovascular
- Longevidade Cardiovascular (ACE/NOS3/PCSK9)
- Marcador de estresse oxidativo da catalase
- Catarata
- Cataratas
- Oclusão da artéria central da retina
- Apneia Central do Sono em Idosos
- Paralisia Cerebral
- Marcador de longevidade e lípides da CETP (I405V)
- Marcador de HDL TaqIB da CETP
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Angiomas Rubis
- Colesteatoma
- Condrocalcinose
- Distúrbios Inflamatórios Crônicos (inflammaging)
- Doença Renal Crônica
- Distúrbio Mineral e Ósseo da Doença Renal Crônica (CKD-MBD)
- Inflamação sistêmica crônica de baixo grau
- Leucemia Linfocítica Crônica (LLC)
- Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica
- Síndrome da Dor Crônica
- Síndromes de Dor Crônica (com impacto na mobilidade)
- Oftalmoplegia externa progressiva crônica (CPEO)
- Encefalopatia traumática crônica
- Encefalopatia Traumática Crônica (CTE)
- Infecções virais crônicas com evasão imune no envelhecimento
- Transtorno do Sono do Ritmo Circadiano, Não Especificado
- Marcador de envelhecimento cerebral CLU (clusterina)
- Deficiência de coenzima Q10
- Declínio Cognitivo
- Comprometimento Cognitivo (leve a moderado)
- Concussão
- Insuficiência cardíaca congestiva com caquexia cardíaca
- Doença arterial coronariana
- Degeneração corticobasal
- Degeneração corticobasal (CBD)
- Osteoporose induzida por corticosteroides
- Miopatia do paciente crítico
- Doença de Crohn
- Ritidose cutânea
- Tempestade de citocinas em idosos
- Doença degenerativa do disco
- Síndrome da fase de sono atrasada
- Demência

Longevidade saudável

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Demência com corpos de Lewy
- Demência sem diagnóstico específico
- Atrofia dentatorrubro-palidoluysiana (DRPLA)
- Transtorno Depressivo
- Dermatomiosite/Polimiosite
- Dermatoporose
- Diabetes Mellitus Tipo 2
- Amiotrofia diabética
- Nefropatia Diabética
- Neuropatia Diabética
- Osteopatia Diabética
- Hiperostose Esquelética Difusa Idiopática (DISH)
- Osteosclerose Difusa
- Doença Diverticular
- Eficiência do reparo do DNA (XRCC1/OGG1)
- Síndrome de Down (fenótipo de envelhecimento acelerado)
- Demência associada à síndrome de Down
- Síndrome do olho seco
- Dinapenia
- Dislipidemia
- Ativação desregulada do inflamassomo
- Distonia
- Eczema
- Endometriose
- Distúrbios de aceleração do relógio epigenético
- Disfunção erétil
- Disfunção erétil (origem vascular)
- Trombocitemia essencial
- Disfunção da tuba auditiva
- Marcador de envelhecimento de reparo de DNA EXO1
- Quedas
- Neuropatia amiloide familiar
- Displasia fibrosa (apresentação no adulto)
- Moscas volantes e fotopsias
- Fluorose (esquelética)
- Haplótipo de longevidade excepcional associado ao FOXO3
- Variantes no gene de longevidade FOXO3
- Fraturas por fragilidade
- Fragilidade
- Síndrome da fragilidade
- Síndrome da Fragilidade (geral)
- Síndrome da Fragilidade (relacionada a hormônios)
- Demência frontotemporal
- Demência Frontotemporal (DFT)
- Distrofia endotelial de Fuchs
- Deficiência de fumarase
- Doença do Refluxo Gastroesofágico
- Condições inflamatórias relacionadas à gerociência
- Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker
- Arterite de células gigantes
- Miopatia induzida por glicocorticoides
- Distúrbios do acúmulo de produtos finais de glicação avançada
- Gota
- Síndrome GRACILE
- Eixo do hormônio do crescimento e IGF-1 (IGF1R/GHR)
- Síndromes de desregulação da via do hormônio do crescimento/IGF-1
- Síndrome de Guillain-Barré
- Deficiência auditiva (impacto funcional)
- Perda auditiva
- Insuficiência cardíaca
- Insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada
- Hemocromatose (hereditária)
- Hipogonadismo Hipergonadotrófico
- Hipertensão
- Hipogonadismo Hipogonadotrófico
- Hipofosfatasia (forma adulta)
- Miopatia associada ao hipotireoidismo
- Hipomelanose Gutata Idiopática

Longevidade saudável

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hipersonia Idiopática em Idosos
- Fibrose Pulmonar Idiopática
- Sinalização de insulina/IGF-1 via IGF1R
- Infecções recorrentes associadas à imunossenescência
- Resposta vacinal prejudicada em idosos
- Doença cardiovascular associada ao inflammaging
- Fragilidade associada ao inflammaging
- Síndrome metabólica associada ao inflammaging
- Distúrbios neurodegenerativos associados ao inflammaging
- Sarcopenia associada ao inflammaging
- Inflamação e Inflammaging (IL-6/TNF-α)
- Doença Inflamatória Intestinal (DII)
- Insônia
- Transtorno do Ritmo de Sono-Vigília Irregular
- Síndrome do Intestino Irritável
- Lesão de Isquemia-Reperfusão
- Transtorno de Jet Lag em Idosos
- Síndrome de Kearns-Sayre (KSS)
- Doença de Kennedy (SBMA)
- Ceratocone
- Síndromes de Deficiência de Klotho
- Marcador de envelhecimento KL-VS de Klotho
- Cifose
- Labirintite
- Hiperplasia Adrenal Congênita de Início Tardio
- Lentigo senil
- Demência por corpos de Lewy
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHADD)
- Sinalização de FOXO3 associada à longevidade
- Desequilíbrios de subpopulações de linfócitos
- Síndrome de ativação macrofágica em idosos
- Degeneração Macular
- Edema macular
- Mastocitose (acometimento esquelético)
- Não Adesão Medicamentosa Devido a Esquemas Complexos
- Melanoma
- Doença de Ménière
- Menopausa
- Síndrome Metabólica
- Leucodistrofia Metacromática (MLD)
- Comprometimento cognitivo leve
- Distúrbios Mitocondriais (ex.: MELAS, MERRF)
- Síndromes de depleção do DNA mitocondrial (MDDS)
- Inflamação induzida por disfunção mitocondrial
- Miopatia mitocondrial
- Miopatia mitocondrial, encefalopatia, acidose láctica e episódios semelhantes a AVC (MELAS)
- Doença Mista do Tecido Conectivo (DMTC)
- Marcador de Sensoriamento de Nutrientes MTOR
- Via mTOR e Autofagia (RPTOR/ULK1)
- Esclerose Múltipla
- Atrofia de múltiplos sistemas
- Distrofia muscular
- Distrofia muscular (formas de início tardio)
- Miastenia gravis
- Síndromes mielodisplásicas (SMD)
- Metabolismo de NAD+ e saúde mitocondrial (NAMPT/CD38)
- Distúrbios do metabolismo de NAD+
- Síndromes de neuroacantocitose
- Neurodegeneração com acúmulo cerebral de ferro (NBIA)
- Doença neurodegenerativa
- Tumores neuroendócrinos (relacionados à idade)
- Síndrome neuroléptica maligna
- Marcador de resposta antioxidante NFE2L2 (NRF2)
- Síndrome de Quebra de Nijmegen
- Cãibras Noturnas nas Pernas em Idosos
- Transtorno do Ritmo Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Hidrocefalia de pressão normal

Longevidade saudável

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN)
- Obesidade
- Apneia Obstrutiva do Sono
- Apneia Obstrutiva do Sono em Idosos
- Hipertensão ocular
- Atrofia óptica
- Hipotensão ortostática secundária à polifarmácia
- Osteoartrite
- Osteomalácia (início no adulto)
- Osteonecrose (necrose avascular)
- Osteopenia
- Osteoporose
- Osteoporose (relacionada a hormônios)
- Osteoporose (secundária a distúrbios metabólicos)
- Otosclerose
- Ototoxicidade
- Defesa contra o estresse oxidativo (SOD2/CAT/GPX1)
- Doença óssea de Paget
- Pancreatite
- Doença de Parkinson
- Demência da doença de Parkinson
- Perimenopausa
- Doença Periodontal
- Periodontite
- Doença Arterial Periférica
- Doença arterial periférica com claudicação
- Neuropatia Periférica
- Sensibilidades a Medicamentos Relacionadas à Farmacogenômica
- Pinguécula
- Poiquilodermia de Civatte
- Policitemia Vera
- Declínio Funcional Relacionado à Polifarmácia
- Síndromes inflamatórias pós-infecciosas no idoso
- Atrofia cortical posterior
- Descolamento do vítreo posterior
- Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática (POTS)
- Biogênese mitocondrial associada ao PPARGC1A (Gly482Ser)
- Falência Ovariana Prematura
- Presbiacusia
- Presbiopia
- Hiperparatireoidismo Primário (Manifestações Ósseas)
- Mielofibrose Primária
- Insuficiência Ovariana Primária
- Afasia progressiva primária
- Afasia Progressiva Primária (APP)
- Paralisia supranuclear progressiva
- Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP)
- Prurido Senil
- Pseudogota
- Psoríase
- Artrite Psoriásica
- Pterígio
- Hipertensão Pulmonar
- Osteoporose Migratória Regional
- Transtorno Comportamental do Sono REM
- Caquexia renal
- Descolamento de retina
- Síndrome de Rothmund-Thomson
- Sarcopenia
- Sarcopenia (relacionada a hormônios)
- Escoliose (degenerativa do adulto)
- Hiperplasia Sebácea
- Ceratose Seborreica
- Condições relacionadas ao fenótipo secretor associado à senescência (SASP)
- Amiloidose Sistêmica Senil (acometimento ósseo)
- Síndrome serotoninérgica
- Distúrbio do sono do trabalho em turnos em idosos
- Anemia sideroblástica com miopatia mitocondrial e acidose lática (SAML)

Longevidade saudável

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Marcador de envelhecimento metabólico SIRT1
- Atividade do promotor de SIRT1
- Marcador de envelhecimento mitocondrial SIRT3
- Marcador de manutenção genômica SIRT6
- Sirtuínas e resposta à restrição calórica (SIRT1/SIRT3)
- Síndrome de Sjögren
- Apneia do sono (obstrutiva)
- Marcador de defesa oxidativa SOD2 (Ala16Val)
- Somatopausa
- Lesão Medular
- Osteoartrite da Coluna
- Estenose Espinhal
- Ataxia Espinocerebelar
- Carcinoma Espinocelular
- Dermatite de Estase
- Acidente Vascular Cerebral (AVC)
- Acidente Vascular Cerebral (isquêmico)
- Hipotireoidismo Subclínico
- Perda auditiva neurossensorial súbita
- Síndrome de deiscência do canal semicircular superior
- Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES)
- Esclerose Sistêmica (Esclerodermia)
- Telangiectasias
- Marcador de comprimento telomérico TERC
- Marcador de manutenção telomérica TERT
- Imunodeficiência relacionada à involução tímica
- Disfunção tireoidiana
- Zumbido
- Necrólise epidérmica tóxica
- Marcador de senescência celular TP53 Pro72Arg
- Osteoporose transitória do quadril
- Mielite transversa
- Traumatismo cranioencefálico (TCE)
- Diabetes Mellitus Tipo 2 (relacionado à idade)
- Colite Ulcerativa
- Incontinência Urinária
- Incontinência Urinária (impacto funcional)
- Demência vascular
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD)
- Disfunção Vestibular
- Enxaqueca Vestibular
- Schwannoma vestibular
- Deficiência Visual (impacto funcional)
- Miopatia por deficiência de vitamina D
- Xerose Cutânea

FICHA DO PAINEL

Metabolismo energético

Produção e regulação de energia, com ênfase nas vias metabólicas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACADS, ADORA2A, ADRB2, AIRE, APOE, ARNTL, ATG16L1, BDNF, CACNA1A, CD59, CDH23, CLOCK, COMT, CPT1A, CPT2, CREBBP, CRHR1, CRY2, CTNS-AS1, CYP21A2, DIO1, DIO2, DLC1, DRD2, EDNRB-AS1, EIF2B5-DT, ENSG00000224919, ENSG00000224972, ENSG00000238280, ENSG00000251569, ENSG00000255946, ENSG00000258646, ENSG00000258763, ENSG00000259280, ENSG00000260729, ENSG00000265257, ENSG00000272563, ENSG00000283228, ENSG00000285338, ENSG00000285579, ENSG00000287155, ENSG00000288849, ENSG00000289497, ENSG00000290318, ENSG00000290755, ENSG00000293110, ENSG00000297063, ENSG00000300758, ENSG00000305238, ENSG00000305816, ENSG00000307479, ENSG00000307756, ENSG00000308806, FCGR2B, FOXE1, FOXO3, FUT2, GCK, GHR, HCRTR2, HFE, HIF1A, HLA-DQA1, HLA-DRA, HLA-DRB1-HLA-DQA1, HNF1B, IL10, IL23R, IL6, IRF5, KLF11, KMO, LGALS9, LINC01118, LINC01722, MAGI1, MIR100HG, MT-ND1, MTHFR, MTNR1B, MTR, MYO5B, NLRP3, NOD2, NOS3, NOTCH4, PAX4, PCSK2, PER2, PIPOX, POLG, POMC, PON1, PTCSC2, PTPRZ1, PYGL, RBM39, RET, SERPINE1, SLC13A2, SLC16A12-AS1, SLC6A4, SLC7A9, SOX2, STAR, STXBP5-AS1, TAB1, TARID, TBX3, TCN2, TERT, TH;INS;INS-IGF2, TNF, TP53, TRAJ14, TRHR, TRIP4, TRPV1, TSHR, TSHZ3-AS1, TSPAN15, TTC3, ZFHX3-AS1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Adenoma adrenal
- Carcinoma adrenal
- Crise adrenal
- Fadiga adrenal
- Risco de insuficiência adrenal
- Adrenoleucodistrofia
- Síndrome de Allgrove
- Síndrome de Alpers-Huttenlocher
- Disfunção Tireoidiana Induzida por Amiodarona
- Anemia de doença crônica
- Fadiga relacionada à anemia
- Fadiga relacionada à ansiedade
- Fadiga por anemia aplásica
- Adrenalite autoimune
- Fadiga por Anemia Hemolítica Autoimune
- Fadiga por Deficiência de Vitamina B12
- Fadiga por Deficiência de Biotina
- Doença de Canavan
- Fadiga relacionada ao câncer
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase (CPT) II
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase II
- Fadiga Relacionada à Doença Celíaca
- Hipotireoidismo Central
- Xantomatose cerebrotendínea
- Síndrome da Fadiga Crônica
- Síndrome da Fadiga Crônica (relacionada a vitaminas do complexo B)
- Síndrome da Fadiga Crônica (relacionada ao sono não reparador)
- Fadiga por Anemia na Doença Renal Crônica
- Mononucleose Crônica
- Distúrbios do Ritmo Circadiano
- Transtornos do Sono-Vigília do Ritmo Circadiano
- Deficiência de coenzima Q10
- Deficiência do complexo I
- Deficiência do complexo II
- Deficiência do complexo III
- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Fadiga na Anemia Diseritropoiética Congênita
- Lipodistrofia Generalizada Congênita Tipo 2 (Síndrome de Seip-Berardinelli)
- Hipotireoidismo Congênito
- Metabolismo do cortisol
- Síndromes de deficiência de creatina

Metabolismo energético

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome de Cushing
- Fadiga Relacionada à Depressão
- Síndrome de Donohue (Leprechaunismo)
- Síndrome da Sela Vazia
- Deficiência familiar de glicocorticoides
- Síndrome de Fanconi-Bickel
- Fibromialgia
- Fibromialgia (relacionada ao sono não reparador)
- Fadiga por deficiência de folato
- Acidúria glutárica tipo I
- Acidúria glutárica tipo II (deficiência múltipla de acil-CoA desidrogenase)
- Fadiga por deficiência de glutationa redutase
- Doença de Graves
- Síndrome da Guerra do Golfo
- Tireoidite de Hashimoto
- Hemocromatose hipofisária
- Fadiga na Anemia por Esferocitose Hereditária
- Fadiga na Homocistinúria
- Desregulação do eixo HPA
- Hipertireoidismo
- Hipopituitarismo
- Hipotireoidismo
- Fadiga Relacionada ao Hipotireoidismo
- Hipersonia Idiopática
- Fadiga por Anemia na Doença Inflamatória Intestinal
- Fadiga Relacionada à Doença Inflamatória Intestinal
- Insônia (crônica, grave)
- Síndrome IPEX
- Fadiga por Deficiência de Ferro
- Acidemia isovalérica
- Transtorno de Jet Lag
- Síndrome de Kearns-Sayre
- Síndrome de Kleine-Levin
- Fadiga relacionada a doença hepática
- COVID longa
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD)
- Hipofisite linfocítica
- Fadiga Relacionada à Síndrome de Ativação Mastocitária
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 1 (HNF4A-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 10 (INS-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 2 (GCK-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 5 (HNF1B-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 6 (NEUROD1-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 7 (KLF11-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 8 (CELA2A-MODY)
- Diabetes com Início na Maturidade dos Jovens, Tipo 9 (PAX4-MODY)
- Fadiga por Anemia Megaloblástica
- Fadiga por Anemia Megaloblástica (devido à deficiência de B12/folato)
- Síndrome de MELAS
- Síndrome de MERRF
- Acidemia metilmalônica
- Fadiga por Acidemia Metilmalônica
- Fadiga Relacionada a Distúrbios Mitocondriais
- Síndrome de depleção do DNA mitocondrial
- Encefalomiopatia neurogastrintestinal mitocondrial (MNGIE)
- Doença de encefalomiopatia neurogastrintestinal mitocondrial (MNGIE)
- Fadiga por Deficiência de MTHFR
- Síndrome de Fadiga por Deficiência Múltipla de Vitaminas do Complexo B
- Fadiga relacionada à esclerose múltipla
- Encefalomielite miálgica
- Fadiga nas síndromes mielodisplásicas

Metabolismo energético

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Coma mixedematoso
- Narcolepsia
- Fadiga relacionada a distúrbios da junção neuromuscular
- Fadiga por Deficiência de Niacina
- Cãibras Noturnas nas Pernas
- Transtorno do Ritmo Sono-Vigília Diferente de 24 Horas
- Fadiga por Anemia Nutricional (excluindo ferro)
- Fadiga Relacionada a Deficiências Nutricionais
- Apneia Obstrutiva do Sono
- Fadiga Relacionada à Apneia Obstrutiva do Sono
- Fadiga relacionada à intolerância ortostática
- Fadiga por deficiência de ácido pantotênico
- Parassonias (p. ex., sonambulismo, terrores noturnos)
- Fadiga na hemoglobinúria paroxística noturna
- Fadiga da Pelagra
- Síndrome de Pendred
- Diabetes Mellitus Neonatal Permanente (PNDM)
- Fadiga da Anemia Perniciosa
- Adenoma Hipofisário
- Síndrome da Doença de Lyme Pós-Tratamento
- Síndrome da Fadiga Pós-Viral
- Tireoidite Pós-Parto
- Fadiga Relacionada à Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática
- Fadiga relacionada à POTS
- Fadiga por Deficiência de Piridoxina
- Fadiga na Epilepsia Dependente de Piridoxina
- Deficiência do complexo piruvato desidrogenase
- Fadiga na Anemia por Deficiência de Piruvato Quinase
- Síndrome de Rabson-Mendenhall
- Hipersonia Recorrente
- Resistência ao Hormônio Tireoidiano
- Fadiga por Deficiência de Riboflavina
- Sarcoidose da Hipófise
- Síndrome de Sengers
- Síndrome de Sheehan
- Distúrbio do sono do trabalho em turnos
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia curta (SCADD)
- Síndrome do eutireoidiano doente
- Fadiga na anemia sideroblástica
- Anemia sideroblástica com miopatia mitocondrial e acidose lática (SAMLMA)
- Fadiga relacionada à síndrome de Sjögren
- Síndromes de apneia do sono
- Hipoventilação relacionada ao sono
- Fadiga na Degeneração Combinada Subaguda
- Hipotireoidismo Subclínico
- Doença Sistêmica de Intolerância ao Esforço
- Câncer de tireoide com impacto metabólico
- Processamento de hormônios tireoidianos
- Nódulo tireoidiano com hiperfunção
- Crise tireotóxica
- Adenoma tóxico
- Bócio multinodular tóxico
- Diabetes mellitus neonatal transitório (DMNT)
- Fadiga por deficiência de transcetolase
- Síndrome Triple A
- Síndrome da Resistência das Vias Aéreas Superiores

FICHA DO PAINEL

Saúde Mitocondrial

Produção de energia celular e metabolismo mitocondrial.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACAD8, ACTN3, AGPAT2, AIP, AMPD3, APOE, BDNF, BID, C8orf34, CCDC26, CCT8, CDKAL1, CFTR, CPT1A, CTNS, DPM1, ECPAS, EIF2B5-DT, ENSG00000230365, ENSG00000230843, ENSG00000235584, ENSG00000251569, ENSG00000253880, ENSG00000256349, ENSG00000258847, ENSG00000258908, ENSG00000260729, ENSG00000276972, ENSG00000279773, ENSG00000282278, ENSG00000283563, ENSG00000283573, ENSG00000283692, ENSG00000283782, ENSG00000285338, ENSG00000285579, ENSG00000285708, ENSG00000285910, ENSG00000286041, ENSG00000286251, ENSG00000288597, ENSG00000289032, ENSG00000290034, ENSG00000290149, ENSG00000293193, ENSG00000294364, ENSG00000294659, ENSG00000294708, ENSG00000296095, ENSG00000296459, ENSG00000298549, ENSG00000299288, ENSG00000300164, ENSG00000300758, ENSG00000301897, ENSG00000304409, ENSG00000304974, ENSG00000305107, ENSG00000305659, ENSG00000306574, ENSG00000307191, ENSG00000307479, ENSG00000309420, ENSG00000309483, ENSG00000310265, EPS8, ETFDH, FOXO3, FSHR, GATA4, GLRX5, GPX1, IRAK3, KLHL12, LIFR, LINC00564, LRRK2, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TP, MT-TQ, MTHFR, MYHAS, NRF1, NSD1, PITX2, PKIG, PNP, POLG, PPARGC1A, PRKN, PUS1, PYGL, SLC25A13, SLC4A11, SLC6A5, SMPX, SOD2, STAR, TBC1D15, TDRD7, TFAM, TOMM40, TPP1, URB1

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 2,4-dienoil-CoA redutase
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase (deficiência de HADH)
- Ataxia espinocerebelar tipo 28 relacionada ao AFG3L2
- Doença de Alexander
- Síndrome de Alpers-Huttenlocher
- Doença de Alzheimer, forma mitocondrial
- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), forma mitocondrial
- Síndrome neurológica relacionada ao ATAD3A
- Ataxia mitocondrial com ou sem mioclonia
- Eficiência na produção de ATP
- Transtorno do espectro autista mitocondrial
- Síndrome de Barth
- Doença de Canavan
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase I (deficiência de CPT1)
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II
- Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II (Deficiência de CPT II)
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase II (deficiência de CPT2)
- Defeito de captação de carnitina
- Espectro de Neuropatia e Ataxia Cerebelar (CANS)
- Síndromes de Deficiência Cerebral de Creatina
- Deficiência Cerebral de Folato
- Doença do neurônio motor relacionada ao CHCHD10
- Oftalmoplegia Externa Progressiva Crônica
- Oftalmoplegia externa progressiva crônica (CPEO)
- Citrulinemia Tipo II
- Síndrome de Perrault relacionada ao CLPP
- Deficiência de Coenzima Q10
- Deficiência do Complexo I, Mitocondrial
- Deficiência do complexo II
- Deficiência do complexo III
- Deficiência do Complexo III, Mitocondrial
- Deficiência do complexo IV
- Deficiência do Complexo IV, Mitocondrial
- Deficiência do complexo V
- Risco de Deficiência de CoQ10
- Deficiência primária de CoQ10
- Deficiência de COQ2
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ2
- Deficiência de COQ4
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ4
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ5

Saúde Mitocondrial

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de COQ6
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ6
- Deficiência de COQ8
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ8A
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ8B
- Deficiência de COQ9
- Deficiência de coenzima Q10 relacionada a COQ9
- Deficiência do complexo III mitocondrial relacionada ao CYC1
- Deficiência de proteína D-bifuncional
- Surdez mitocondrial não sindrômica
- Diabetes Mellitus e Surdez (DAD)
- Deficiência de Di-hidrolipoil Desidrogenase
- Encefalopatia relacionada ao DNM1L
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase Relacionada ao ETFDH
- Deficiência de ETHE1
- Encefalopatia etilmalônica
- Tolerância ao exercício
- Cardioencefalomiopatia infantil fatal
- Distúrbios da oxidação de ácidos graxos
- Ataxia de Friedreich Devida ao Estresse Oxidativo
- Acidúria glutárica tipo II
- Acidúria glutárica tipo II por deficiência de CoQ10
- Síndrome GRACILE
- Deficiência Intelectual Mitocondrial
- Doença do vômito jamaicano (toxicidade por hipoglicina)
- Neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON)
- Neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON) associada ao estresse oxidativo
- Síndrome de Leigh (por depleção do DNA mitocondrial)
- Síndrome de Leigh por deficiência de CoQ10
- Síndrome semelhante a Leigh (relacionada ao mtDNA)
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (deficiência de LCHAD)
- Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD)
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCADD)
- Distúrbio multissistêmico relacionado ao LONP1
- Doença da Urina de Xarope de Bordo (MSUD)
- Surdez e Distonia de Herança Materna
- Deficiência de 3-cetoacil-CoA tiolase de cadeia média (deficiência de MCKAT)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCADD)
- Síndrome de MELAS
- Síndrome de sobreposição MELAS/MERRF
- Síndrome de MERRF
- Acidemia Metilmalônica
- Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A relacionada ao MFN2
- Síndrome MIRAS
- Deficiência de Aconitase Mitocondrial
- Doença de Alzheimer mitocondrial
- Ataxia mitocondrial
- Aterosclerose mitocondrial
- Biogênese Mitocondrial
- Cardiomiopatia mitocondrial
- Síndrome da fadiga crônica mitocondrial
- Declínio cognitivo mitocondrial
- Deficiência do Complexo II Mitocondrial
- Deficiência do Complexo III Mitocondrial
- Deficiência do Complexo IV Mitocondrial
- Deficiência do Complexo V Mitocondrial
- Síndrome de Depleção Mitocondrial
- Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial
- Síndrome de depleção do DNA mitocondrial (MDDS)
- Síndrome de depleção do DNA mitocondrial, forma encefalomiopática
- Síndromes de Depleção do DNA Mitocondrial (MDDS)
- Disfunção Mitocondrial

Saúde Mitocondrial

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios semelhantes a AVC (MELAS)
- Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS) por deficiência de CoQ10
- Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e Episódios Semelhantes a AVC (MELAS) por estresse oxidativo
- Síndrome de encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios semelhantes a AVC (MELAS)
- Encefalopatia mitocondrial
- Epilepsia mitocondrial
- Disbiose intestinal mitocondrial
- Perda auditiva mitocondrial
- Imunossenescência mitocondrial
- Envelhecimento hepático mitocondrial
- Envelhecimento pulmonar mitocondrial
- Neurodegeneração Associada à Proteína da Membrana Mitocondrial (MPAN)
- Síndrome metabólica mitocondrial
- Miopatia mitocondrial
- Miopatia Mitocondrial, Encefalopatia, Acidose Láctica, Episódios Semelhantes a AVC e Perda Auditiva Neurossensorial (MELAS+SNHL)
- Neurodegeneração mitocondrial
- Encefalomiopatia Neurogastrintestinal Mitocondrial
- Encefalomiopatia neurogastrintestinal mitocondrial (MNGIE)
- Encefalomiopatia Neurogastrintestinal Mitocondrial (MNGIE) por deficiência de CoQ10
- Osteoartrite mitocondrial
- Osteopenia mitocondrial
- Insuficiência ovariana mitocondrial
- Parkinsonismo Mitocondrial
- Síndrome do envelhecimento prematuro mitocondrial
- Presbiacusia mitocondrial
- Síndrome da ataxia recessiva mitocondrial (MIRAS)
- Mioglobinúria Recorrente Mitocondrial
- Rabdomiólise Recorrente Mitocondrial
- Sarcopenia mitocondrial
- Envelhecimento cutâneo mitocondrial
- Deficiência da proteína trifuncional mitocondrial
- Deficiência de MPV17
- Variantes de mtDNA
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MADD)
- Síndrome da epilepsia mioclônica com fibras vermelhas rasgadas (MERRF)
- Distúrbios Relacionados ao OPA1
- Atrofia óptica relacionada ao OPA1
- Atrofia óptica mitocondrial
- Suscetibilidade ao estresse oxidativo
- Doença de Parkinson, forma mitocondrial
- Doença de Parkinson relacionada ao PRKN
- Oftalmoplegia Externa Progressiva (PEO) com Deleções no mtDNA
- Ataxia Espinocerebelar com deficiência de CoQ10

FICHA DO PAINEL

Metilação

Folato, transferência de grupos metil e metabolismo de um carbono.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACADS, ALG8, BHMT, CBS, CEP72, CHAT, COMT, CPT1A, CUBN, DBH, DHFR, ENSG00000218227, ENSG00000227161, ENSG00000232200, ENSG00000236064, ENSG00000259199, ENSG00000260289, ENSG00000272980, ENSG00000282278, ENSG00000283445, ENSG00000285338, ENSG00000285780, ENSG00000286088, ENSG00000290316, ENSG00000293076, ENSG00000294274, ENSG00000295564, ENSG00000295844, ENSG00000300758, ENSG00000301139, ENSG00000303606, ENSG00000306010, ENSG00000308052, ENSG00000308496, IDH1, KRAS, LINC00923, LINC02549, MFF, MPHOSPH8, MTHFD1, MTHFR, MTR, MTRR, PAM, POLG, PPARA, SLC46A1, SLC7A9, TCN2, UBE2D2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase
- Deficiência de 5,10-metilenotetraidrofolato redutase
- Má absorção adquirida de folato
- Leucemia linfoblástica aguda relacionada ao MTHFR
- Síndrome de Adams-Oliver
- Deficiência de adenosina quinase
- Deficiência de AdoMetDC
- Deficiência de AHCY
- Síndrome de Alagille
- Doença de Alzheimer Relacionada ao MTHFR
- Anencefalia relacionada ao MTHFR
- Síndrome ATR-X
- Betaína-Homocisteína Metiltransferase (BHMT)
- Deficiência de Betaína-Homocisteína Metiltransferase
- Deficiência de Betaína-Homocisteína S-Metiltransferase
- Deficiências de BH4 (ex.: PKU, defeitos na síntese ou regeneração de BH4)
- Deficiência de BHMT
- Deficiência de Biotinidase
- Deficiência de Biotinidase (pode impactar a atividade da carboxilase, afetando indiretamente vias dependentes de B12)
- Transtorno Bipolar Relacionado ao MTHFR
- Síndrome de Bohring-Opitz
- Doença Cardiovascular Relacionada ao MTHFR
- Deficiência de Carnitina
- Deficiência de carnitina O-palmitoiltransferase tipo 1
- Deficiência de Carnitina-Acilcarnitina Translocase
- Deficiência de catecol-O-metiltransferase
- Excesso de Catecol-O-Metiltransferase
- Deficiência de CBS
- Deficiência Cerebral de Folato
- Síndrome de CHARGE
- Deficiência de Colina Desidrogenase
- Deficiência de Colina Desidrogenase Tipo 2
- Deficiência de Colina O-Acetiltransferase
- Deficiência do Transportador de Colina
- Fissura Labiopalatina Relacionada ao MTHFR
- Síndrome de Coats Plus
- Deficiência de Cobalamina A
- Deficiência de Cobalamina B
- Deficiência de Cobalamina C
- Deficiência de Cobalamina D
- Deficiência de Cobalamina E
- Deficiência de Cobalamina F
- Deficiência de Cobalamina G
- Síndrome de Coffin-Siris
- Câncer Colorretal Relacionado ao MTHFR
- Acidúria Malônica e Metilmalônica Combinada (CMAMMA)
- Acidúria Malônica e Metilmalônica Combinada (CMAMMA) - Um defeito combinado que afeta o metabolismo dos ácidos malônico e metilmalônico, frequentemente associado às vias da B12

Metilação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Deficiência de COMT
- Excesso de COMT
- Distúrbios relacionados a polimorfismos do gene COMT
- Metilação de COMT
- Distúrbios auditivos relacionados a COMT
- Distúrbios autoimunes relacionados a COMT
- Distúrbios de densidade óssea relacionados a COMT
- Suscetibilidade ao câncer relacionada a COMT
- Distúrbios cardiovasculares relacionados a COMT
- Comprometimento cognitivo relacionado a COMT
- Distúrbios do tecido conjuntivo relacionados a COMT
- Prejuízo na desintoxicação relacionado a COMT
- Desregulação de dopamina relacionada a COMT
- Distúrbios do metabolismo de fármacos relacionados a COMT
- Distúrbios endócrinos relacionados a COMT
- Desregulação de epinefrina relacionada a COMT
- Distúrbios do metabolismo de estrogênio relacionados a COMT
- Distúrbios gastrointestinais relacionados a COMT
- Distúrbios do crescimento relacionados a COMT
- Distúrbios hematológicos relacionados a COMT
- Distúrbios hepáticos relacionados a COMT
- Desregulação imune relacionada a COMT
- Distúrbios inflamatórios relacionados a COMT
- Distúrbios metabólicos relacionados a COMT
- Disfunção mitocondrial relacionada a COMT
- Distúrbios neurodegenerativos relacionados a COMT
- Distúrbios do neurodesenvolvimento relacionados a COMT
- Desregulação de norepinefrina relacionada a COMT
- Distúrbios do metabolismo de nutrientes relacionados a COMT
- Distúrbios oculares relacionados a COMT
- Estresse oxidativo relacionado a COMT
- Síndromes dolorosas relacionadas a COMT
- Distúrbios psiquiátricos relacionados a COMT
- Distúrbios pulmonares relacionados a COMT
- Distúrbios renais relacionados a COMT
- Distúrbios reprodutivos relacionados a COMT
- Distúrbios cutâneos relacionados a COMT
- Distúrbios do sono relacionados a COMT
- Desregulação da resposta ao estresse relacionada a COMT
- Má Absorção Congênita de Cobalamina (devido a defeito no receptor de FI)
- Deficiência Congênita de Fator Intrínseco
- Síndrome de Costello
- Deficiências de creatina decorrentes de deficiência de AGAT ou GAMT
- Deficiência de cistationina beta-sintase
- Cistationinúria
- Acidúria D-2-hidroxiglutárica
- Depressão relacionada ao MTHFR
- Variantes de DHFR
- Deficiência de Di-hidrofolato Redutase (formas mais leves que afetam B12/folato)
- Deficiência de Di-hidrofolato Redutase (formas graves relacionadas à homocistinúria)
- Síndrome de Deficiência de Di-hidrofolato Redutase
- Deficiência Hereditária de Di-hidrofolato Redutase
- Deficiência de dopamina beta-hidroxilase
- Distúrbios da oxidação de ácidos graxos
- Comprometimento do ciclo do folato
- Deficiência de folato relacionada ao MTHFR
- Má absorção de folato
- Síndromes de má absorção de folato
- Má absorção congênita de folato
- Crises convulsivas responsivas ao folato
- Acidúria formiminoglutâmica
- Deficiência de formiminotransferase-ciclodeaminase
- Deficiência de glutationa sintetase
- Risco de Elevação de Homocisteína
- Deficiência de Homocisteína Metiltransferase

Metilação

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Homocistinúria Responsiva à B6
- Homocistinúria, Tipo cblE
- Deficiência de Metionina Sintase Redutase
- Acidemia Metilmalônica, Tipo cblB
- Distúrbios Mitocondriais
- Deficiência de MTHFD1
- Deficiência de MTHFR
- Deficiência de MTHFR (Formas Graves Relacionadas à Homocistinúria)
- Deficiência de MTR
- Deficiência de MTRR
- Deficiência grave de MTHFR
- Trimetilaminúria

FICHA DO PAINEL

Biotransformação de substâncias

Vias que transformam compostos endógenos e substâncias externas.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC2, ADAMTS16, ADARB2, AHR, AKR1C3, ALDH2, APOE, AQP4, AR, ARHGEF12, BACH1, BHMT, CA3-AS1, CBS, CFTR, CHDH, COMT, CYP17A1, CYP19A1, CYP1A1, CYP1B1, CYP21A2, CYP2C19, CYP2C9, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, DHFR, ENSG00000230309, ENSG00000251569, ENSG00000258634, ENSG00000258646, ENSG00000268575, ENSG00000280241, ENSG00000282278, ENSG00000285330, ENSG00000285338, ENSG00000285579, ENSG00000286070, ENSG00000286540, ENSG00000286856, ENSG00000290318, ENSG00000290606, ENSG00000295568, ENSG00000297938, ENSG00000299769, ENSG00000300728, ENSG00000300758, ENSG00000303258, ENSG00000305210, ENSG00000307452, ENSG00000307882, ENSG00000308019, ESR1, ESR2, FGFR3, FMO3, G6PD, GAA, GABRA6, GPX1, GSTM1, HABP2, HARS1, HFE, LINC00504, LINC02694, LINC03004, MTHFR, MTR, NAT2, NAT2-PSD3, NCR3-AIF1, NQO1, NXPE4, POLR1HASP, PON1, PYGL, ROBO2, S100PBP, SERPINA1, SIMC1, SLC16A12, SLC26A2, SLC46A1, SLC7A9, SLCO1B1, SOD2, SPINK1, SRD5A1, TCN2, TNF, TOLLIP, TPP1, UGT1A10, UGT2B7, VDR

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Excesso de 16α-hidroxiestrona (16α-OHE1)
- Deficiência de 2-hidroxiestrona (2-OHE1)
- Deficiência de 2-metoxiestradiol (2-ME)
- Deficiência de 4-metoxiestradiol (4-ME)
- Deficiência de acetaldeído desidrogenase
- Deficiência de acetil-CoA:alfa-glicosaminídeo N-acetiltransferase (síndrome de Sanfilippo C)
- Porfiria intermitente aguda
- Deficiência de adenosina quinase
- Deficiência de metiltransferase dependente de AdoMet
- Adrenoleucodistrofia
- Síndrome da exposição ao Agente Laranja
- Hiperatividade do AhR (Receptor de Hidrocarboneto de Arila) (Destoxificação de Estrogênio)
- Síndrome de Alagille
- Reação de rubor ao álcool
- Intolerância ao álcool
- Dano cerebral relacionado ao álcool
- Cardiomiopatia alcoólica
- Degeneração cerebelar alcoólica
- Gastropatia alcoólica
- Alucinose alcoólica
- Hipoglicemia alcoólica
- Cetoacidose alcoólica
- Cetoacidose alcoólica na gestação
- Acidose láctica alcoólica
- Miopatia alcoólica
- Miopatia alcoólica aguda
- Miopatia alcoólica crônica
- Neuropatia alcoólica
- Neuropatia óptica alcoólica
- Osteopenia alcoólica
- Pancreatite alcoólica
- Polineuropatia alcoólica
- Rabdomiólise alcoólica
- Anemia sideroblástica alcoólica
- Trombocitopenia alcoólica
- Polimorfismos da Aldo-Ceto Redutase (AKR) (Destoxificação de Estrogênio)
- Deficiência de alfa-1-antitripsina
- Deficiência de Alfa-Metilacil-CoA Racemase
- Deficiência de alfa-N-acetilglicosaminidase (síndrome de Sanfilippo B)
- Toxicidade por Amônia
- Antraz
- Toxicidade por antimônio
- Síndrome de Antley-Bixler
- Deficiência de aromatase

Biotransformação de substâncias

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Síndrome do excesso de aromatase
- Câncer de bexiga induzido por aminas aromáticas
- Intoxicação por arsênio
- Arsenicose
- Deficiência de arilamina N-acetiltransferase
- Deficiência de arilamina N-acetiltransferase tipo 2
- Deficiência de arilsulfatase A (leucodistrofia metacromática)
- Deficiência de arilsulfatase B (síndrome de Maroteaux-Lamy)
- Asbestose
- Sensibilidade a Benzeno/Solventes
- Doença por Berílio
- Toxicidade por Berílio
- Deficiência de Betaína-Homocisteína Metiltransferase
- Toxicidade por Bismuto
- Botulismo
- Brucelose
- Doença de Byler
- Doença de Canavan
- Deficiência de Catecol-O-Metiltransferase (COMT)
- Deficiência de catecol-O-metiltransferase
- Mielinólise pontina central
- Síndrome de Sensibilidade Química
- Intoxicação por Gás Cloro
- Deficiência de Colina Desidrogenase
- Deficiência de Condroitina 6-Sulfato Sulfatase
- Intoxicação por Ciguatera
- Deficiência de Cobalamina C
- Hiperplasia adrenal congênita
- Hiperplasia Adrenal Congênita (devido à deficiência de CYP11B1)
- Hiperplasia Adrenal Congênita (devido à deficiência de CYP17A1)
- Hiperplasia Adrenal Congênita (devido à deficiência de CYP21A2)
- Distúrbios congênitos da glicosilação (CDG) com defeitos de sulfatação
- Porfiria Eritropoiética Congênita
- Síndrome de deficiência de creatina
- Síndrome de Crigler-Najjar tipo I
- Intoxicação por cianeto
- Polimorfismo no CYP1A1 (destoxificação de estrogênio)
- Polimorfismo no CYP1B1 (destoxificação de estrogênio)
- Metabolizador lento da CYP2C19
- Metabolizador lento da CYP2C9
- Metabolismo de fármacos por CYP2D6
- Polimorfismo no CYP3A4 (destoxificação de estrogênio)
- Metabolizador lento de CYP3A4/5
- Deficiência de cistationina beta-sintase
- Cistationinúria
- Metemoglobinemia induzida por dapsona
- Defeitos na síntese de proteoglicanos (geral)
- Deficiência de arilsulfatase F
- Deficiência de arilsulfatase G
- Deficiência de arilsulfatase H
- Deficiência de arilsulfatase K
- Deficiência de condroitina sulfato N-acetilgalactosaminiltransferase 1
- Deficiência de condroitina sulfato N-acetilgalactosaminiltransferase 2
- Deficiência de condroitina sulfato N-acetilgalactosaminiltransferase 3
- Deficiência de dermatan sulfato epimerase
- Deficiência de heparan sulfato 2-O-sulfotransferase
- Deficiência de heparan sulfato 6-O-sulfotransferase
- Deficiência de heparan sulfato N-sulfotransferase
- Deficiência de N-acetilglicosamina-6-sulfato sulfatase
- Delirium tremens
- Deficiência de Di-hidrofolato Redutase
- Deficiência de di-hidrolipoil desidrogenase
- Deficiência de Di-hidropteridina Redutase
- Intoxicação por Dioxina

Biotransformação de substâncias

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS / CONTINUAÇÃO

- Distúrbios da degradação de glicosaminoglicanos (geral)
- Reação dissulfiram-etanol
- Síndrome de Dubin-Johnson
- Desequilíbrio na hidroxilação do estrogênio
- Desequilíbrio na metilação do estrogênio
- Deficiência de quinona redutase de estrogênio
- Polimorfismos no receptor de estrogênio alfa (ERα) que afetam a desintoxicação
- Polimorfismos no receptor de estrogênio beta (ERβ) que afetam a desintoxicação
- Deficiência de sulfotransferase de estrogênio (EST)
- Polimorfismos no receptor relacionado ao estrogênio alfa (ERRα) (destoxificação de estrogênio)
- Colestase intra-hepática familiar
- Deficiência isolada familiar de sulfito oxidase
- Distúrbios da oxidação de ácidos graxos
- Transtornos do espectro alcoólico fetal
- Polimorfismos da mono-oxigenase contendo flavina (FMO) (destoxificação de estrogênio)
- Deficiência de folato (metilação de estrogênio)
- Má absorção de folato
- Deficiência de galactose-6-sulfatase (síndrome de Morquio B)
- Deficiência de gama-glutamiltranspeptidase
- Deficiência de gama-glutamilcisteína sintetase
- Disfunção da via de glicuronidação (estrogênio)
- Depleção de glutationa (desintoxicação de estrogênio)
- Depleção de glutationa, adquirida
- Depleção de glutationa, hereditária
- Deficiência de glutationa peroxidase
- Deficiência de glutationa redutase
- Polimorfismos da glutationa S-transferase (GST) (desintoxicação de estrogênio)
- Deficiência de glutationa S-transferase
- Deficiência de glutationa S-transferase Mu 1
- Hemocromatose
- Deficiência de aldeído desidrogenase mitocondrial
- Deficiência de MTHFR
- Deficiência de N-acetiltransferase 2
- Reações adversas a medicamentos associadas à deficiência de N-acetiltransferase
- Fenótipo de acetilador lento NAT2
- Destoxificação de Fase I (Variantes de CYP450)
- Deficiência polimórfica de N-acetiltransferase
- Deficiência grave de MTHFR
- Encefalopatia tóxica por deficiência de N-acetiltransferase
- Deficiência de transcobalamina II

FICHA DO PAINEL

Peptídeos



ESCOPO DO PAINEL

Vias biológicas de peptídeos para discussão clínica.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES RELACIONADOS AOS PEPTÍDEOS

ACE, ACTB, ACTN3, ACVR2B, ADIPOQ, ADRB3, AKT1, AVPR1A, BDNF, CALCR, CD38, COL1A1, CRH, CTLA4, FGF21, FNDC5, FOXP3, FST, FTO, FUT2, GCG, GCGR, GDF15, GH1, GHR, GHRH, GHRHR, GHRL, GHSR, GIPR, GLP1R, GNRH1, IFNG, IGF1, IGF1R, IL10, IL2RA, IL6, IRS1, KCNJ11, KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, MC1R, MC4R, MMP9, MSTN, MT-CO1, MT-RNR1, MTHFR, OXTR, PIK3CA, POMC, PPARA, PPARG, PPARGC1A, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, SMAD3, TCF7L2, TCN2, TMSB4X, TNF, UCP1, VEGFA

A lista reúne genes associados às vias dos peptídeos no catálogo de referência. A presença do gene na via, por si só, não prevê resposta individual ao peptídeo.

FICHA DO PAINEL

DNA e ancestralidade



ESCOPO DO PAINEL

Estimativa de componentes de ancestralidade regional pelo modelo Eurogenes K36.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

EXEMPLOS EDUCATIVOS EM GENÉTICA POPULACIONAL

SLC24A5, SLC45A2

SLC24A5 e SLC45A2 contêm variantes estudadas como marcadores de ancestralidade (PubMed 16847698). Sua inclusão no cálculo individual da FullDNA não foi confirmada. O modelo Eurogenes K36 estima componentes regionais a partir de numerosos marcadores autossômicos.

FICHA DO PAINEL

Visão geral do DNA

Doze marcadores de nutrição, biologia muscular e sono.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ACTN3, ADORA2A, CYP1A2, FADS1/região FADS, FTO, FUT2, GC, MCM6/LCT, MTHFR, MTNR1B, PER2, TCF7L2

CONDIÇÕES E CARACTERÍSTICAS

- Variação de IMC em estudos populacionais; efeito pequeno individual
- Suscetibilidade glicêmica; não diagnóstico
- Persistência de lactase, especialmente em contextos europeus
- Variação na resposta/metabolismo de cafeína, com interferência de ambiente e medicamentos
- Resposta à cafeína variável por estudo e fenótipo
- R577X e alfa-actinina-3
- Horário de sono
- Associação com glicemia e secreção de insulina
- Vitamina D
- Folato
- Vitamina B12
- Ácidos graxos

FICHA DO PAINEL

Seu DNA no dia a dia



ESCOPO DO PAINEL

Características do cotidiano apresentadas em linguagem acessível.

O catálogo descreve o tema sem discriminar condições individualmente.

GENES E REGIÕES GENÔMICAS

ABCC11, ABCC9, ACE, ACTN3, ADA, ADORA2A, ADRB2, AGT, ALDH2, APOB, BCO1, BDNF, CBS, CD36, CHRM2, CHRNA4, CLOCK, COL5A1, COMT, CRHR1, CYP1A2, DBH, DHFR, DIO2, DRD4, FAAH, FADS1, FCER1A, FKBP5, FOXO3, FTO, FUT2, G6PC2, GC, GPX1, GSDMB, GSTM1, GSTP1, GSTT1, HFE, HLA-DQA1, HTR1A, IFNG, IL10, IL13, IL6, IRF4, LEPR, MAOA, MAOB, MC1R, MC4R, MCM6, MEIS1, MTHFD1, MTHFR, MTR, MTRR, NFKB1, NOS3, NQO1, NR3C1, OPRM1, OR6A2, OXTR, PEMT, PER2, PPARA, PPARG, PPARGC1A, SHMT1, SHMT2, SLC16A1, SLC23A1, SLC2A2, SNAP25, SOD2, SOD3, TAS2R38, TCF7L2, TH, TNF, TNFA, TPH1, TPH2, UCP1, VDR, VEGFA, WWC1