



CENTRO DE GENÉTICA
PREDITIVA E PREVENTIVA

SERVIÇOS
2011

Testes Genéticos

Aconselhamento
Genético



IBMC

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular

O Instituto de Biologia Molecular e Celular é uma unidade de investigação da Universidade do Porto, criada em 1992 pelo Programa CIÊNCIA. Em 2000, o IBMC e o Instituto Nacional de Engenharia Biomédica (INEB) associaram-se e foi constituído o Laboratório Associado IBMC-INEB, pelo Ministério da Ciência e Tecnologia.

O IBMC foi constituído como um Centro de Investigação multidisciplinar em grandes áreas que incluem: as doenças genéticas, doenças infecciosas e imunologia, neurociências, stress e biologia estrutural. Com mais de 25 grupos de Investigação e com um número superior a 200 estudantes graduados, o Instituto fomenta a investigação básica que está na origem de aplicações na biomedicina e biotecnologia. A maioria dos investigadores principais estão associados a uma das cinco Faculdades da Universidade do Porto e os seus dois Hospitais Universitários, bem como a outras instituições biomédicas nacionais e de investigação ambiental.



CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva

O CGPP é uma iniciativa clínica do IBMC e tem como missão a prestação de serviços de diagnóstico em genética molecular, aconselhamento genético e ensino pré/pós graduado, de forma integrada e em estreita colaboração e integração com o Laboratório Associado IBMC-INEB, constituindo-se como centro de referência nacional em Genética para áreas como a Neurologia, Pediatria e Hematologia.

Nasce da necessidade de aplicação à saúde de novos desenvolvimentos da investigação científica e através da colaboração formal entre várias unidades do IBMC, que trabalham em doenças genéticas: UniGENe (Director: Prof. Jorge Sequeiros), IRIS (Directora: Prof. Maria de Sousa), Neurobiologia Molecular (Directora: Prof. Maria João Saraiva). Cada um destes grupos estabeleceu-se já como centro de referência em Portugal e alcançou reputação científica nacional.



SERVIÇOS

Testes
Genéticos

Aconselhamento
Genético

Formação

Biobanco

DESTAQUES

Novos testes nos seguintes grupos de patologias

Ataxias: episódicas (*KCNA1*, *CACNA1A*), com telangectasia (*ATM*)

Demência fronto-temporal (*MAPT*, *PGRN*, *VCP*)

Distonias: *DYT12* (*ATP1A3*), *DYT18* (*SLC2A1*)

Distrofia miotónica tipo 2 (*ZNF9*)

Epilepsias: Lafora (*EPM2A* e *EPM2B*) e Síndrome Dravet, GEFS+ (*SCN1A*)

Esclerose lateral amiotrófica (*SOD1*, *SETX*, *FUS/TLS*, *VAPB*, *ANG*, *TARDBP*, *ALS2*)

Esclerose tuberosa (*TSC1*, *TSC2*)

Lisencefalias (*LIS1*, *DCX*, *TUBA1A*, *ARX*, *RELN*, *VLDLR*)

Miotonias não-distróficas (*CLCN1*, *SCN4A*)

Neurofibromatoses (*SPRED1*, *SMARCB1*)

Paralisias periódicas (*KCNJ2*, *CACNA1S*, *SCN4A*)

Paraparésias espásticas (*SPG2*, *SPG20*, *SPG42*, *SPG48*)

Síndrome de Rett (*CDKL5*, *FOXG1*)

Hemocromatose hereditária (*TRF2*, *SLC40A1*, *HAMP*, *HJV*)

Anemia refractária com deficiência de ferro - IRIDA (*TMPRSS6*)

Anemia Sideroblástica (*ALAS2*)

Metodologia

A abordagem metodológica do CGPP, IBMC visa assegurar a disponibilização das melhores técnicas para o diagnóstico molecular.

Como exemplo, sempre que esteja disponível, o CGPP, IBMC realiza a pesquisa sistemática de **grandes rearranjos** (duplicações/delecções) por **MLPA** (*Multiplex Ligand-dependent Probe Amplification*), que não são detectados pela técnica *gold standard* da pesquisa de mutações (Sequenciação).

Exemplos de genes onde estão descritas duplicações/delecções;
***PARK2*, *SPG4*, *SPG11*, *NF1*, *AOA2*.**

TESTES GENÉTICOS

Teste	Método	Prazo (meses)
Ataxias		
Ataxias dominantes:		
Ataxias espinocerebelosa SCA1 (<i>ATXN1</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias espinocerebelosa SCA2 (<i>ATXN2</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Doença de Machado-Joseph/SCA3 (<i>ATXN3</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias espinocerebelosa SCA6 (<i>CACNA1A</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias espinocerebelosa SCA7 (<i>ATXN7</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias espinocerebelosa SCA10 (<i>ATXN10</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias espinocerebelosa SCA14 (<i>PRKCG</i>)	Sequenciação	3
Ataxias espinocerebelosa SCA17 (<i>TBP</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Atrofia DRPLA, (<i>ATN1</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Ataxias recessivas:		
Ataxia de Friedreich, FRDA (<i>FXN</i>)	AF+TP-PCR	3
Ataxia com déficit vitamina E (<i>TTPA</i>)	Sequenciação	3
Ataxia com Apraxia oculomotora, AOA1 (<i>APTX</i>)	Seq+MLPA	3
Ataxia com Apraxia oculomotora, AOA2 (<i>SETX</i>)	Seq+MLPA	3
Ataxia com déficit de coenzima Q10 (<i>CABC1</i>)	Sequenciação	3
Atx. espástica Charlevoix-Saguenay, ARSACS (<i>SACS</i>)	Sequenciação	5
Ataxia telangectasia (<i>ATM</i>)	Seq+MLPA	3
Abetolipoproteinemia, ABL (<i>MTP</i>)	Sequenciação	3
Ataxias Episódicas, EA:		
EA-1 / EA com mioquimia(<i>KCNA1</i>)	Sequenciação	3
EA-2 (<i>CACNA1A</i>)	Seq+MLPA	5
CADASIL (<i>NOTCH3</i>)	Sequenciação	3
Charcot-Marie-Tooth e HNPP		
Neuropatia hereditária sensível à pressão, HNPP:		
Delecção <i>PMP22</i>	MLPA	1,5
Sequenciação <i>PMP22</i>	Sequenciação	1,5
Charcot-Marie-Tooth tipo 1, CMT1:		
CMT1A (duplicação <i>PMP22</i>)	MLPA	1,5
CMT1B (<i>MPZ</i>)	Seq+MLPA	1,5
CMT1C (<i>LITAF</i>)	Sequenciação	1,5
CMT1D (<i>EGR2</i>)	Sequenciação	1,5
CMT1E (<i>PMP22</i>)	Sequenciação	1,5
CMT1F (<i>NEFL</i>)	Sequenciação	1,5
Charcot-Marie-Tooth tipo 2, CMT2:		
CMT2A2 (<i>MFN2</i>)	Seq+MLPA	3
CMT2B (<i>RAB7A</i>)	Sequenciação	1,5
CMT2B1 (<i>LMNA</i>)	Seq+MLPA	3
CMT2E (<i>NEFL</i>)	Sequenciação	1,5
CMT2F (<i>HSPB1</i>)	Sequenciação	1,5
CMT2I/2J (<i>MPZ</i>)	Seq+MLPA	1,5
CMT2K (<i>GDAP1</i>)	Sequenciação	1,5
CMT2L (<i>HSPB8</i>)	Sequenciação	1,5
Charcot-Marie-Tooth tipo 4, CMT4:		
CMT4A (<i>GDAP1</i>)	Sequenciação	1,5
CMT4D (<i>NDRG1</i>)	Sequenciação	1,5
CMT4E (<i>EGR2</i>)	Sequenciação	1,5
CMT4F (<i>PRX</i>)	Sequenciação	1,5
Charcot-Marie-Tooth ligado ao X, CMTX:		
CMTX (<i>GJB1</i>)	Seq+MLPA	1,5



Teste	Método	Prazo (meses)
Demências		
Doença de Alzheimer familiar, AD:		
AD3 (<i>PSEN1</i>)	Seq+MLPA	3
AD4 (<i>PSEN2</i>)	Sequenciação	3
AD1 (<i>APP</i>)	Seq+MLPA	3
AD2 (<i>ApoE</i>)	Southern-blot	1,5
Demência fronto-temporal, DFT:		
DFT com parkinsonismo, FTDP-17 (<i>MAPT</i>)	Seq+MLPA	3
DFT - progranulina (<i>PGRN</i>)	Seq+MLPA	3
DFT - valosina (<i>VCP</i>)	Sequenciação	3
Demência com corpos de Lewy (<i>SNCA</i> e <i>SNCB</i>)	Seq+MLPA	1,5
Demência priónica (Creutzfeldt-Jacob) (<i>PNRP</i>)	Sequenciação	1,5
Distonias		
Distonia de torção, DYT1 (<i>DYT1</i>)	Sequenciação	1,5
Distonia sensível à dopa, DYT5 (<i>GCH1</i>)	Seq+MLPA	3
Distonia de torção, DYT6 (<i>THAP1</i>)	Sequenciação	1,5
Distonia mioclónica, DYT11 (<i>SGCE</i>)	Seq+MLPA	3
Distonia mioclónica, DYT11 (<i>DRD2</i>)	Sequenciação	3
Distonia - Parkinsonismo, DYT12 (<i>ATP1A3</i>)	Sequenciação	3
Discinésia parox. ind. exercício, DYT18 (<i>SLC2A1</i>)	Sequenciação	3
Distrofia facio-escapulo-umeral, FSHD (<i>D4Z4</i>)	Southern-blot	1,5
Distrofia miotónica tipo 2 (<i>ZNF9</i>)	Sequenciação	3
Doença de Huntington (<i>HTT</i>)		
Huntington-like tipo 1, HDL-1 (<i>PRNP</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Huntington-like tipo 1, HDL-1 (<i>PRNP</i>)	PCR+E	1,5
Huntington-like tipo 2, HDL-2 (<i>JPH3</i>)	AF+TP-PCR	1,5
DRPLA (<i>ATN1</i>)	AF+TP-PCR	1,5
SCA17 / HDL-4 (<i>TBP</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Neuroferritinopatia (<i>FTL</i>)	Sequenciação	1,5
Coreia benigna (<i>NKX2-1</i>)	Sequenciação	1,5
Doença de Kennedy, SMBA (<i>AR</i>)	AF+TP-PCR	1,5
Doença de Parkinson		
Park 1/4 (<i>SNCA</i>)	Seq+MLPA	3
Parkinson tipo 2, juvenil (<i>PARK2</i>)	Seq+MLPA	3
Park 5 (<i>UCHL1</i>)	Seq+MLPA	3
Park 6 (<i>PINK1</i>)	Seq+MLPA	3
Park 7 (<i>DJ1</i>)	Seq+MLPA	3
Park 8 (<i>LRRK2</i>)	Sequenciação	1,5
Doença de Pelizaeus-Merzbacher (<i>PLP1</i>)	Seq+MLPA	1,5
Doença de Wilson, WD (<i>ATP7B</i>)	Seq+MLPA	3
Enxaqueca hemiplégica familiar, FHM		
FHM1 (<i>CACNA1A</i>)	Seq+MLPA	5
FHM2 (<i>ATP1A2</i>)	Sequenciação	3
FHM3 (<i>SCN1A</i>)	Seq+MLPA	3
Epilepsias		
Doença de Lafora (<i>EPM2A</i> e <i>EPM2B</i>)	Sequenciação	3
Epil. mioclónica de Unverricht-Lundborg (<i>CSTB</i>)	Southern-blot	1,5
Síndrome de Dravet (<i>SCN1A</i>)	Seq+MLPA	3
GEFS+ (<i>SCN1A</i>)	Seq+MLPA	3
Esclerose lateral amiotrófica (<i>ALS</i>)		
ALS Dominantes:		
ALS 1 (<i>SOD1</i>)	Sequenciação	1,5
ALS4, juvenil (<i>SETX</i>)	Seq+MLPA	5

Teste	Método	Prazo (meses)
Esclerose lateral amiotrófica (ALS)		
ALS Dominantes:		
ALS6 (<i>FUS/TLS</i>)	Sequenciação	1,5
ALS8, SMA tipo Finkel (<i>VAPB</i>)	Sequenciação	1,5
ALS 9 (<i>ANG</i>)	Sequenciação	1,5
ALS 10 (<i>TARDBP</i>)	Sequenciação	1,5
ALS Recessivas:		
ALS 2 (<i>ALS2</i>)	Sequenciação	
ALS ligada ao gene <i>SPG11</i> (<i>SPG11</i>)	Seq+MLPA	5
ALS ligada ao gene <i>SPG20</i> (<i>SPG20</i>)	Sequenciação	3
Esclerose tuberosa (<i>TSC1</i> e <i>TSC2</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia		
Lisencefalia; S. Miller-Dieker (<i>LIS1</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia (<i>DCX</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia (<i>TUBA1A</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia com ambiguidade genital (<i>ARX</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia tipo Norman-Roberts (<i>RELN</i>)	Seq+MLPA	3
Lisencefalia com hipoplasia cerebelosa (<i>VLDLR</i>)	Sequenciação	3
Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro, NBIA		
NBIA1-Distrofia neuroaxonal juvenil; S. de Hallervorden-Spatz (<i>PANK2</i>)	Seq+MLPA	3
NBIA2A-Distrofia neuroaxonal infantil; Doença de Seitelberger (<i>PLA2G6</i>)	Seq+MLPA	3
NBIA2B-Distr. neuroax. atípica; S.Karak (<i>PLA2G6</i>)	Seq+MLPA	3
NBIA3 - Neuroferritinopatia - (<i>FTL</i>)	Sequenciação	1,5
Neurofibromatose		
Neurofibromatose tipo 1 (<i>NF1</i>)	Seq+MLPA	5
NF1-like / Síndrome de Legius (<i>SPRED1</i>)	Seq+MLPA	3
Neurofibromatose tipo 2 (<i>NF2</i>)	Sequenciação	3
Schwannomatose (<i>SMARCB1</i>)	Sequenciação	3
Paramiloidose, PAF		
PAF <i>ATTR</i> V30M	Sequenciação	1,5
Sequenciação do gene <i>TTR</i>	Sequenciação	1,5
Amiloidose tipo filandês (<i>GSN</i>)	Sequenciação	1,5
Amiloidose visceral familiar:		
Apolipoproteína A1 (<i>APOA1</i>)	Sequenciação	1,5
Lisozima (<i>LYZ</i>)	Sequenciação	1,5
Cadeia alfa do fibrinogénio (<i>FGA</i>)	Sequenciação	1,5
Paraparésias espásticas (SPG)		
SPG Dominantes:		
SPG3A (<i>ATL1</i>)	Seq+MLPA	3
SPG4 (<i>SPAST</i>)	Seq+MLPA	3
SPG31 (<i>REEP1</i>)	Seq+MLPA	3
SPG42 (<i>SLC33A1</i>)	Sequenciação	3
SPG Recessivas:		
SPG7 (<i>SPG7</i>)	Seq+MLPA	3
SPG10 (<i>KIF5A</i>)	Seq+MLPA	3
SPG11 (<i>SPG11</i>)	Seq+MLPA	3
SPG15 (<i>SPG15</i>)	Sequenciação	5
SPG20 (<i>SPG20</i>)	Sequenciação	3
SPG31 (<i>REEP1</i>)	Seq+MLPA	3
SPG48 (<i>KIAA04151</i>)	Sequenciação	3
SPG ligada ao X:		
SPG2 (<i>PLP1</i>)	Seq+MLPA	3



Teste	Método	Prazo (meses)
Paralisias periódicas		
Paralisia periódica hipocaliémica tipo 1 (<i>CACNA1S</i>)	Sequenciação	1,5
Paralisia periódica hipocaliémica tipo 1 (<i>SCN4A</i>)	Sequenciação	1,5
Paralisia periódica hipercaliémica (<i>SCN4A</i>)	Sequenciação	1,5
Síndrome Andersen-Tawil (<i>KCNJ2</i>)	Seq+MLPA	3
Miotonias não-distróficas		
Miotonia congénita (D. Thomsen-Becker) (<i>CLCN1</i>)	Sequenciação	3
Paramiotonia congénita (<i>SCN4A</i>)	Sequenciação	3
Miotonia do canal de sódio (<i>SCN4A</i>)	Sequenciação	3
Síndrome deficiência transportador de glucose, tipos 1 e 2 (<i>SLC2A1</i>)	Sequenciação	3
Síndrome de Rett		
Rett clássico (<i>MECP2</i>)	Seq+RD-PCR	1,5
Rett atípico (<i>CDKL5</i>)	Seq+MLPA	3
Variante congénita (<i>FOXP1</i>)	Seq+MLPA	3

Hemocromatose Hereditária		
Hemocromatose (<i>HFE</i>)	Hibridação	1
Hemocromatose (<i>TRF2</i>)	Sequenciação	3
Hemocromatose - ferroportina (<i>SLC40A1</i>)	Sequenciação	1,5
Hemocromatose juvenil – hepcidina (<i>HAMP</i>)	Sequenciação	1,5
Hemocromatose juvenil – hemojuvelina (<i>HJV</i>)	Sequenciação	1,5
Anemia refractária com deficiência de ferro - IRIDA (<i>TMPRSS6</i>)		
	Sequenciação	3
Anemia sideroblástica (<i>ALAS2</i>)	Sequenciação	3

Estudos de casos Familiares	1 mês
Estudos de casos Pré-sintomáticos	1 mês
Estudos de casos Pré-Natal	1,5-3 semanas

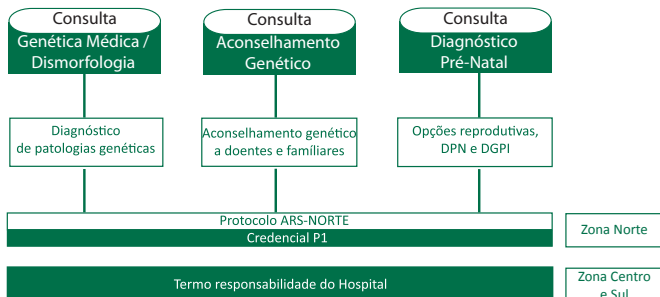
OUTROS TESTES **CONTACTAR LABORATÓRIO**

AMOSTRAS	
Tipo de teste	Indicações
Diagnóstico	10mL em tubo com EDTA
Pré-sintomático e Pré-Natal	10mL em tubo com EDTA Enviar 2 colheitas de sangue separadas para cada consulta Implica consulta prévia de Aconselhamento genético
Pré-Natal	Enviar vilosidades coriônicas ou líquido amniótico e uma amostra de sangue de cada um dos progenitores. Contactar previamente o Laboratório.



CONSULTAS

O CGPP, IBMC disponibiliza 3 tipos de Consultas, de acordo com o seu objectivo.



Procedimento

- No caso de pretender uma consulta de Genética Médica, Aconselhamento Genético ou Diagnóstico Pré-Natal, por favor referenciar com relatório clínico e termo de responsabilidade hospitalar.
- Em localidades abrangidas pela ARS Norte, pode optar por pedir ao doente para **contactar directamente o CGPP, IBMC**, através do número **226074942** e iniciaremos o processo junto do mesmo, no âmbito do protocolo de consultas estabelecido com a mesma entidade.

NOTA

O protocolo de consultas para teste preditivos em doenças neurológicas de início tardio, estabelecido com a ARS-Norte, inclui a realização de 3 consultas de aconselhamento genético (2 de informação prévia e 1 para comunicação de resultados), 1 avaliação psicológica e 1 avaliação social inicial, 2 consultas de avaliação neurológica (inicial e final) e 3 consultas de seguimento psicológico.

Corpo clínico:

Jorge Sequeiros, Médico Geneticista
Jorge Pinto Basto, Médico Geneticista
Graça Porto, Hematologista
Paula Ribeiro, Neurologista
Paula Valente, Psiquiatra
Milena Paneque, Psicóloga
Ângela Leite, Psicóloga
Susana Lêdo, Psicóloga
Isabel Lereno, Técnica de Serviço Social



ACTIVIDADE CIENTÍFICA E FORMAÇÃO

No âmbito da sua componente científica e de formação, foram realizados no CGPP, IBMC:

- 5 Projectos de Licenciatura em áreas de Enxaquecas hemiplégicas familiares, Parkinson tipo 2 e Paraparesias recessivas;
 - 3 Mestrados em áreas de Paraparesias espásticas dominantes e Ataxia espinocerebelosa tipo 14 e Neurofibromatose tipo 1.
-
- Gazulla et al.: *Sensory neuropathy in ataxia with oculomotor apraxia type 2*. J Neurol Sci [Epub ahead of print]. Colaboração internacional - Espanha;
 - Sequeiros et al., *Large normal and reduced penetrance alleles in Huntington disease: instability in families and frequency at the laboratory, at the clinic and in the population*. Clinical Genetics, 2010;
 - Spears et al.: *Ataxia and Progressive Encephalopathy in a 4-Year-Old Girl*. Lab Medicine 41:5-9, 2010. Colaboração internacional – USA;
 - Vale et al.: *Autosomal dominant cerebellar ataxia: frequency analysis and clinical characterization of 45 families from Portugal*. Eur J Neurol 17:124-8, 2010;
 - Loureiro et al.: *Novel SPG3A and SPG4 mutations in dominant spastic paraplegia families*. Acta Neurol Scand 119:113-8, 2009;
 - Pereira et al., *Spatacsin mutations in Portuguese patients: Alu elements mediate large gene rearrangements* (submetido);
 - Ramos et al., *Intergenerational (CAG)n instability in Huntington disease: analysis of 124 Portuguese transmissions* (submetido);
 - Ramos et al., *Clinical and genetic findings on Huntington's disease: juvenile versus late-onset presentations* (submetido);
 - Brandão et al., *Genetic characterization of a SPAST, ATL1 and REEP1 genes in large cohort of Portuguese patients with spastic paraplegia* (em preparação);
 - Loureiro-Basto, Ferreira et al., *Clinical and genetic characterization of NF1 and SPRED genes in Portuguese patients with neurofibromatosis: Frequency and role of large gene rearrangements* (em preparação);
 - Ferreira et al., *Molecular mechanism resulting in neurofibromin large deletions* (em preparação)
 - Morais et al., *Parkin mutations in Portuguese patients: molecular mechanism resulting in large deletions* (em preparação);
 - Ramos et al., *Improvement in the molecular diagnosis of Huntington disease* (em preparação);
 - Ramos et al, *Large SETX rearrangement: a compound heterozygote in ataxia with oculomotor apraxia type 2* (em preparação);
 - Loureiro et al., *Clinical spectrum, imaging and genetic study of 101 families with recessive Hereditary Spastic Paraplegia*;
 - Loureiro et al., *Clinical features of dominant Hereditary Spastic Paraplegia: a review of 94 families*.
 - Macedo MF et al., *Low numbers of CD8+ T lymphocytes in hereditary haemochromatosis are explained by a decrease of the most mature CD8+ effector memory T cells*. Clin Exp Immunol. 2010 Mar; 159(3):363-71. Epub 2009 Dec 14;
 - Correia AP et al., *CAT53 and HFE alleles in Alzheimer's disease: a putative protective role of the C282Y HFE mutation*. Neurosci Lett . 2009 Jul 3; 457(3):129-32. Epub 2009 Apr 1;
 - Cruz E et al., *A new 500 kb haplotype associated with high CD8+ T-lymphocyte numbers predicts a less severe expression of hereditary hemochromatosis*. BMC Med Genet. 2008 Nov 6; 9:97;
 - de Almeida SF et al., *The unfolded protein response in hereditary haemochromatosis*. J Cell Mol Med. 2008 Apr; 12(2): 421-34. Epub 2007 Dec 5.

BIOBANCO DE DNA E LINHAS CELULARES

O CGPP, IBMC dispõe de um Biobanco de DNA e linhas celulares que permitem:

- armazenar DNA para estudos posteriores, no caso de não ser possível estabelecer o diagnóstico no momento do teste ou não existir teste disponível;
- estabelecer, manter e preservar linhas celulares linfoblastóides para estudos posteriores, investigação clínica, estudos funcionais e ensaios terapêuticos.

O DNA e linhas celulares são mantidos e utilizados sob os princípios de boas práticas laboratoriais e éticos.

CÓDIGOS

Teste	Código
Ataxia espino-cerebelosa tipo 1 – SCA1	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 10 – SCA10	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 14 – SCA14	34900 [(41x(34220+34255))]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 17 – SCA17	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 2 – SCA2	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 6 – SCA6	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia espino-cerebelosa tipo 7 – SCA7	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Ataxia c/ apraxia oculomotora tipo 1 – AOA1	34900 [30x(34220+34255)+5x(34238+34260)]
Ataxia com apraxia oculomotora tipo 2 – AOA2	34900 [38x(34220+34255)+5x(34238+34260)]
Ataxia com déficit de Coenzima Q10	34900 [35x(34220+34255)]
Ataxia episódica 1	34900 [20x(34220+34255)]
Ataxia de Friedreich – FRDA	34900 [16x34220+20x34237+5x34255+9x34260]
Ataxia Espástica de Charlevoix-Saguenay - ARSACS	34900 [60x(34220+34255)]
Ataxia deficit de vitamina E	34900 [20x(34220+34255)]
Atrofia dentato-rubro-palido-luysiana – DRPLA	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
CADASIL	34900 [(10x(34220+34255))]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1A – CMT1A	34900 [20x(34238+34260)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1B/2I/2J – CMT1B/2I/2J	34900 [25x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1C – CMT1C	34900 [18x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1D/4E – CMT1D/4E	34900 [20x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1E – CMT1E	34900 [16x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 1F/2E – CMT1F/2E	34900 [23x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2 – CMT2A2	34900 [38x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B – CMT2B	34900 [20x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1 – CMT2B1	34900 [20x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F – CMT2F	34900 [18x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K/4A – CMT2K/4A	34900 [20x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo 2L – CMT2L	34900 [18x(34220+34255)]
Charcot-Marie-Tooth tipo X1 – CMTX1	34900 [18x(34220+34255)+4x(34238+34260)]
Distonia idiopática de tornão – DYT1	34900 [15x(34220+34255)]
Distonia dopa-sensível - DYT5	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Distonia de tornão tipo 6 – DYT6	34900 [25x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Distonia mioclónica – DYT11	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Distonia mioclónica – DYT11	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Distrofia facio-escapulo-umeral – FSHD	34538
Doença de Alzheimer Familiar – AD1	34900 [30x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Alzheimer Familiar – AD2	34900 [11x(34220+34255)]
Doença de Alzheimer Familiar – AD3	34900 [(24x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Doença de Alzheimer Familiar – AD4	34900 [(24x(34220+34255))]
Doença de Huntington	34900 [15x34220+26x34237+11x34260]
Doença de Lafora	34900 [(52x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Doença de Kennedy – SBMA	34900 [23x34220+38x34237+15x34260]
Doença de Machado-Joseph – DMJ / SCA3	34900 [18x34220+30x34237+12x34260]
Doença de Parkinson – PARK1/4	34900 [25x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Parkinson – PARK2	34900 [(40x(34220+34255))+7x(34238+34260)]
Doença de Parkinson – PARK5	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Parkinson – PARK6	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Parkinson – PARK7	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Parkinson – PARK8	34900 [12x(34220+34255)]
Doença de Pelizaeus-Merzbacher	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Doença de Wilson	34900 [38x(34220+34255)+5x(34238+34260)]
Demência fronto-temporal (MAPT)	34900 [39x(34220+34255)] + (8x(34238+34260))
Demência fronto-temporal (GRN)	34900+35x(34220+34255)+8x(34238+34260)]
Enxaqueca hemipléica familiar tipo 1 – FHM1	34900 [(50x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Enxaqueca hemipléica familiar tipo 2 – FHM2	34900 [(45x(34220+34255))]
Enxaqueca hemipléica familiar tipo 3 – FHM3	34900 [(52x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Epilepsia mioclónica de Unverricht-Lundborg	34900 [(12x(34215+34240))]
Hemocromatose hereditária – HFE	34493
HNPP	34900 [20x(34238+34260)]
Huntington-like 1	34900 [(10x(34220+34240))]
Huntington-like 2	34900 [15x34220+26x34237+11x34260]
Neurodegenerescência associada à pantotenato cinase	34900 [(39x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Neuroferritinopatia	34900 [(12x(34220+34255))]
Neurofibromatose tipo 1 – NF1	34900 [(57x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Neurofibromatose tipo 2 – NF2	34900 [(39x(34220+34255))+6x(34238+34260)]
Paramiloidose familiar – PAF (sequenciação TTR)	34853
Paramiloidose familiar – PAF aTTRMet30	34875
Paraparesia espástica hereditária tipo SPG2	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG3A	34900 [35x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG4	34900 [40x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG7	34900 [40x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG11	34900 [70x(34220+34255)+8x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG15	34900 [80x(34220+34255)+8x(34238+34260)]
Paraparesia espástica hereditária – SPG31	34900 [25x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Síndrome Rett	34900 [15x(34220+34255)+6x(34238+34260)]
Extração de ADN	34200
Cultura celular linfócitos	34005



IBMC

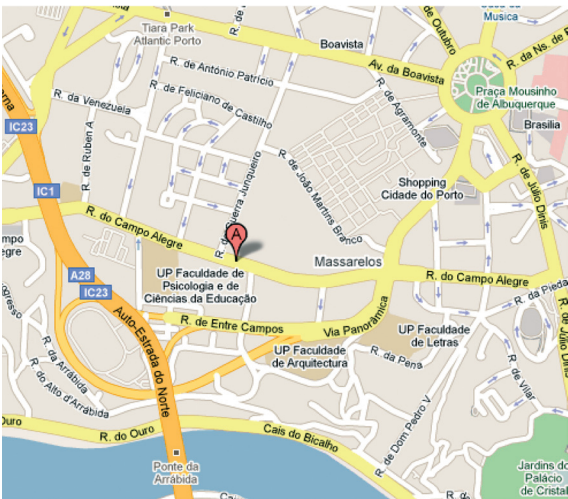
INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

UNIVERSIDADE DO PORTO O

POLÍTICA DE QUALIDADE

O CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, no âmbito do seu Sistema de Gestão, estabeleceu os seguintes objectivos para a sua Política da Qualidade:

- Garantir que todas as actividades clínicas e laboratoriais desenvolvidas pelo CGPP-IBMC são tecnicamente válidas e pautadas por níveis de excelência;
- Desenvolver e melhorar continuamente o seu Sistema de Gestão, de modo a assegurar um funcionamento credível, que permita a satisfação e fidelização dos requisitantes dos nossos serviços clínicos e laboratoriais, e que cumpra os requisitos legais, estatutários (regulamentos do CGPP e do IBMC) e normativos em vigor, relativamente às áreas de actividade clínica e laboratorial do CGPP, IBMC;
- Actualizar e adaptar continuamente os serviços clínicos e laboratoriais prestados aos avanços técnicos e científicos, e às necessidades dos requisitantes dos nossos serviços;
- Comprovar, perante entidades auditoras competentes, a competência técnica do CGPP, IBMC e a sua capacidade para gerir um Sistema de Gestão.



Coordenadas 41° 9'7.37"N 8°38'20.37"W

Centro de Genética Preditiva e Preventiva - CGPP
IBMC
Rua do Campo Alegre, 823 4150-180 Porto
Tel: 226074942 Fax: 226002923
cgpp@ibmc.up.pt

www.cgpp.eu



www.testegenetico.com

Centro de Genética Preditiva e Preventiva - CGPP

IBMC

Rua do Campo Alegre, 823 4150-180 Porto

Tel: 226074942 Fax: 226002923

cgpp@ibmc.up.pt

www.cgpp.eu