

GENÉTICA – NOVAS DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO COM A INCLUSÃO DE EXAMES PARA DIAGNOSTICAR NOVAS DOENÇAS

1	ACONDROPLASIA/HIPOCONDROPLASIA
2	AMILOIDOSE FAMILIAR (TTR)
3	ATAXIAS ESPINOCEREBELARES (SCA)
4	ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL – AME
5	COMPLEXO DA ESCLEROSE TUBEROSA
6	DOENÇA DE HUNTINGTON
7	DOENÇAS RELACIONADAS AO COLÁGENO DO TIPO 2 (COL2A1), INCLUINDO DISPLASIA ESPÔNDILO-EPIFISÁRIA CONGÊNITA, DISPLASIA DE KNIEST, DISPLASIA ESPÔNDILO-EPI-METAFISÁRIA DO TIPO STRUDWICK, DISPLASIA PLATISPONDÍLICA DO TIPO TORRANCE, SÍNDROME DE STICKLER TIPO I
8	DOENÇAS RELACIONADAS AO COLÁGENO DO TIPO 3 (COL3A1), EHLERS-DANLOS TIPO IV E ANEURISMA AÓRTICO ABDOMINAL FAMILIAL (AAA)
9	FIBROSE CÍSTICA E DOENÇAS RELACIONADAS AO GENE CFTR
10	NEOPLASIA ENDRÓCRINA MÚLTIPLA TIPO I-MEN1
11	SÍNDROME CHARGE
12	SÍNDROME DE COWDEN
13	SÍNDROME DE LI-FRAUMENI
14	SÍNDROME DE MARFAN
15	SÍNDROME DE RETT
16	SÍNDROME DO CÂNCER GÁSTRICO DIFUSO HEREDITÁRIO