



Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34003	Reposição, expansão e congelação de culturas	DGH	UCI	Lisboa	126,4 €	20 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34005	Cultura celular em linfócitos	DGH	UCI	Lisboa	30,2 €	6 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34010	Cultura celular sincronizada em linfócitos	DGH	UCI	Lisboa	39 €	7 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34015	Cultura celular do líquido amniótico ou vilosidades coriônicas	DGH	UCI	Lisboa	100 €	8 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34020	Cultura celular em pele e outros tecidos sólidos	DGH	UCI	Lisboa	69,2 €	8 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34023	Cultura celular em pele e outros tecidos sólidos para estudos metabólicos	DGH	UCI	Lisboa	101,4 €	8 €	3 semanas
34025	Cultura celular em medula óssea	DGH	UCI	Lisboa	30,8 €	6 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34050	Imortalização de linfócitos	DGH	UCI	Lisboa	132,4 €	8 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34075	Cariótipo no sangue periférico, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	75,4 €	8 €	28 dias
34080	Cariótipo no sangue periférico, com bandas de alta resolução, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	102,2 €	8 €	10 dias
34080	Cariótipo no sangue periférico, com bandas de alta resolução, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	102,2 €	8 €	Normal 28; urgentes 10 dias
34085	Cariótipo na pele e outros tecidos sólidos, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	135,7 €	8 €	28 dias
34090	Cariótipo na pele e outros tecidos sólidos, com bandas de alta resolução, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	153,6 €	8 €	28 dias
34095	Cariótipo de células do líquido amniótico ou de vilosidades do corion, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	164,4 €	8 €	20 dias
34100	Cariótipo na medula óssea, incluindo cultura	DGH	UCI	Lisboa	110,2 €	8 €	Normal 28; urgentes 10 dias
34140	Análise cromossómica de doenças associadas a fraturas, incluindo cultura celular com estimulação por mitomicina C e diepoxibutadieno	DGH	UCI	Lisboa	157,4 €	8 €	15 dias
34156	Hibridização in situ por sonda de sequência única	DGH	UCI	Lisboa	69,4 €	8 €	5 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34157	Hibridização in situ por sonda de sequência centromérica	DGH	UCI	Lisboa	58 €	8 €	5 dias
34158	Hibridização in situ por sonda de sequência subtelomérica	DGH	UCI	Lisboa	74 €	8 €	5 dias
34159	Hibridização in situ por sonda de sequência de pintura cromossómica individual	DGH	UCI	Lisboa	69,4 €	8 €	5 dias
34160	Hibridização in situ por sondas múltiplas para estudo de aneuploidias em células em amniócitos (5 sondas)	DGH	UCI	Lisboa	155,8 €	8 €	5 dias
34161	Hibridização in situ por sonda de sistema multiprobe de pintura cromossómica	DGH	UCI	Lisboa	233,1 €	8 €	5 dias
34162	Hibridização in situ por sonda de sistema multiprobe das regiões subteloméricas	DGH	UCI	Lisboa	244,1 €	8 €	5 dias
34163	Hibridização in situ por sonda de sistema multiprobe das regiões centroméricas	DGH	UCI	Lisboa	180,5 €	8 €	5 dias
34170	Trocas de cromátídeos irmãos	DGH	UCI	Lisboa	82,3 €	8 €	15 dias
34173	Aberrações cromossómicas	DGH	UCI	Lisboa	155,9 €	8 €	15 dias
34175	Análise de micronúcleos	DGH	UCI	Lisboa	80,6 €	8 €	30 dias
34242	Análise por array de alta resolução	DGH	UCI	Lisboa	770,1 €	40 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34243	Análise por array de baixa resolução	DGH	UCI	Lisboa	682,4 €	40 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34428	Neuroblastoma, pesquisa de deleção em 1p36 por FISH	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519322)
34430	Neuroblastoma, pesquisa de amplificação de N-myc por FISH e MLPA	DGH	UCI	Lisboa	227,5 €	30 €	5-10 dias
34437	Síndrome de DiGeorge, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34439	Síndrome de DiGeorge nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	83,6 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34441	Síndrome de Williams (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34443	Síndrome de Miller-Dieker (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34446	Síndrome de Smith-Magenis (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34451	Síndrome de Langer-Gideon, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	287,5 €	32,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34452	Síndrome de Langer-Gideon, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	83,6 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34663	Aneuploidias - rastreio rápido, por QF-PCR	DGH	UCI	Lisboa	91,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34828	Síndrome de Angelman, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34829	Síndrome de Angelman, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	53,1 €	10 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34830	Síndrome de Prader-Willi, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34831	Síndrome de Prader-Willi, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	53,1 €	10 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36123	Aneuploidias - rastreio rápido por MLPA	DGH	UCI	Lisboa	68 €	13 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36163	Estudo das regiões pericentroméricas, nível I	DGH	UCI	Lisboa	73,2 €	14 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36164	Estudo das regiões pericentroméricas, nível II	DGH	UCI	Lisboa	121,9 €	17,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36165	Estudo das regiões subteloméricas, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	121,9 €	17,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36173	Estudos de Dissomia Uniparental (DUP)	DGH	UCI	Lisboa	59,3 €	11 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36213	Leucemia Linfocítica Crónica - estudo por FISH [del(13)(q14); del(11)(q22.3), del(17)(p13), +12 e rearranjo envolvendo IgH]	DGH	UCI	Lisboa	287,5 €	32,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36229	Mieloma Múltiplo - estudo por FISH [del(13)(q14), del(17)(p13), t(4;14)(p16q32), t(11;14)(q13;q32), t(14;16)(q32;p13)].	DGH	UCI	Lisboa	287,5 €	32,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36274	Síndrome Beckwith-Wiedeman, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	121 €	17,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36275	Síndrome Cri-du-Chat, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36301	Síndrome Mielodisplásico – estudo por FISH [del(5)(q31), del(5)(q33-q34), del(7)(q31) e del(20)(q12)]	DGH	UCI	Lisboa	218,1 €	24 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36302	Síndrome Pallister-Killian, nível I (estudo por FISH)	DGH	UCI	Lisboa	79,3 €	15 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
36303	Síndrome Silver-Russel, nível II (estudo molecular)	DGH	UCI	Lisboa	121 €	17,5 €	Contactar laboratório (Tel. 217519321)
34900	De acordo com a solicitação	DGH	UCI/UMO/ URN	Lisboa	Combinação de códigos	Combinação de códigos	Contactar laboratório (Tel. 217519324)
34201	Extração de DNA de alto peso molecular	DGH	UMO	Lisboa	17,7 €	3,5 €	4-20 dias
34202	Extração de DNA	DGH	UMO	Lisboa	3,1 €	0,9 €	4-20 dias
34205	Extração de RNA	DGH	UMO	Lisboa	55,9 €	11 €	4-20 dias
34301	Deficiência em anti-trombina III - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	382,6 €	40 €	até 60 dias
34302	Deficiência em anti-trombina III - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34305	Deficiência em proteína S - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	265,2 €	24 €	até 90 dias
34306	Deficiência em proteína S - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34307	Deficiência em proteína S - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	317 €	24 €	4-20 dias
34310	Deficiência em factor VII - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	183,4 €	24 €	até 40 dias
34311	Deficiência em factor VII - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	143,4 €	20 €	até 30 dias
34312	Deficiência em factor VII - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	180 €	24 €	4-20 dias
34315	Deficiência em factor XI - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	305,7 €	24 €	até 90 dias
34316	Deficiência em factor XI - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34320	Doença de Norrie - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	157,8 €	22,5 €	até 40 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34321	Doença de Norrie - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	76 €	15 €	até 30 dias
34322	Doença de Norrie - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	243,4 €	24 €	4-20 dias
34325	Drepanocitose (anemia de células falciformes)	DGH	UMO	Lisboa	88,5 €	15 €	até 30 dias
34326	Drepanocitose (anemia de células falciformes) - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	206,7 €	24 €	4-20 dias
34329	Doenças do Prião Humano (Creutzfeldt-Jakob (DCJ); Gerstmann-Straussler-Scheinker (GSS); Insónia Familiar Fatal (IFF))	DGH	UMO	Lisboa	104,7 €	17,5 €	até 30 dias
34335	Fibrose quística (mucoviscidose) - caso índice. Nível 1	DGH	UMO	Lisboa	358,4 €	24 €	até 30 dias
34338	Azoospermia obstrutiva, pesquisa de mutações no gene CFTR	DGH	UMO	Lisboa	358,4 €	24 €	até 30 dias
34341	Fibrose quística (mucoviscidose) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	120,4 €	17,5 €	até 30 dias
34346	Hemofilia A (deficiência de factor VIII) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	62,5 €	12 €	até 30 dias
34347	Hemofilia A (deficiência de factor VIII - pesquisa de mutações no gene F8) - diagnóstico pré-natal nível II	DGH	UMO	Lisboa	183,7 €	24 €	4-20 dias
34350	Hemofilia B (deficiência de factor IX) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	232,8 €	24 €	até 40 dias
34351	Hemofilia B (deficiência de factor IX) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34352	Hemofilia B (deficiência de factor IX) - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	187,5 €	24 €	4-20 dias
34355	Disgenesia gonadal, pesquisa de mutações no gene SRY - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	167,3 €	22,5 €	até 60 dias
34358	Disgenesia gonadal, pesquisa de mutações no gene SRY - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34361	Trombose, factor genético predisponente - pesquisa de Factor V Leiden	DGH	UMO	Lisboa	53,8 €	11 €	até 30 dias
34364	Trombose, factor genético predisponente - Inibidor do activador do plasminogénio 1 (PAI 1), pesquisa de variante PAI1 4G	DGH	UMO	Lisboa	53,8 €	11 €	até 30 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34367	Trombose, factor genético predisponente - Metilenotetrahydrofolato reductase, pesquisa das variantes MTHFR 677T e MTHFR 1298C	DGH	UMO	Lisboa	64,3 €	12 €	até 30 dias
34370	Trombose, factor genético predisponente - Protrombina, pesquisa de variante PT20210A	DGH	UMO	Lisboa	53,8 €	11 €	até 30 dias
34373	Síndrome de Turner, pesquisa de sequências genómicas do cromossoma Y - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	186,9 €	25 €	até 90 dias
34374	Síndrome de Turner, pesquisa de sequências genómicas do cromossoma Y - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	101,6 €	17,5 €	até 90 dias
34377	Imunodeficiência com hiper IgM - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	193,2 €	24 €	até 60 dias
34378	Imunodeficiência com hiper IgM - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34379	Imunodeficiência com hiper IgM - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	284,5 €	24 €	4-20 dias
34382	Insensibilidade aos androgénios, pesquisa de mutações no gene AR - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	323,9 €	24 €	até 120 dias
34383	Insensibilidade aos androgénios, pesquisa de mutações no gene AR - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34386	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	673,2 €	24 €	até 40 dias
34387	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34388	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	298,2 €	30 €	4-20 dias
34391	Haplotipo do agrupamento génico da beta globina	DGH	UMO	Lisboa	155,8 €	22,5 €	até 60 dias
34394	Polipose Adenomatosa Familiar (FAP), pesquisa de mutações no gene APC - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	488,2 €	24 €	até 120 dias
34395	Polipose Adenomatosa Familiar (FAP), pesquisa de mutações no gene APC - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34398	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MSH2 - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	367 €	24 €	até 120 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34399	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MSH2 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34403	Leucemia, pesquisa de gene de fusão BCR-ABL1 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34409	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão PML-RARA em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34412	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão RUNX1-RUNX1T1 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34415	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão CBFβ-MYH11 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34418	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão TCF3-PBX1 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34425	Avaliação pós-transplante medular por marcadores moleculares - Quantificação de quimerismo	DGH	UMO	Lisboa	62,1 €	12 €	até 6 dias úteis
34456	Beta talassemia - Pesquisa das mutações pontuais ou pequenas deleções / inserções- caso índice	DGH	UMO	Lisboa	108,7 €	17,5 €	até 30 dias
34457	Beta talassemia - Pesquisa de mutações raras - caso índice - nível II	DGH	UMO	Lisboa	178,9 €	24 €	até 40 dias
34459	Beta talassemia - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	62,5 €	12 €	até 30 dias
34460	Beta talassemia - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	217,6 €	24 €	4-20 dias
34463	Hemoglobinopatia (variantes de Hb) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	136,6 €	20 €	até 60 dias
34464	Hemoglobinopatia (variantes de Hb) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34465	Hemoglobinopatia (variantes de Hb) - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	196,7 €	24 €	4-20 dias
34493	Hemocromatose - pesquisa das mutações H63D e C282Y no gene HFE - caso índice ou familiar	DGH	UMO	Lisboa	87,6 €	15 €	até 30 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34494	Hemocromatose - pesquisa da mutação H63D e S65C no gene HFE - caso índice ou familiar	DGH	UMO	Lisboa	85,6 €	15 €	até 30 dias
34497	Trombose, factores genéticos predisponentes (FV Leiden; Variantes: MTHFR 677T e 1298C, PAI1 4G e PT20210A)	DGH	UMO	Lisboa	70 €	14 €	até 30 dias
34543	Cancro da mama, pesquisa de mutações no gene BRCA 1 - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	518,9 €	24 €	até 120 dias
34544	Cancro da mama, pesquisa de mutações no gene BRCA 1 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34547	Cancro da mama, pesquisa de mutações no gene BRCA 2 - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	645 €	24 €	até 120 dias
34548	Cancro da mama, pesquisa de mutações no gene BRCA 2 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34553	Deficiência em proteína C - pesquisa de mutações no gene PROC - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	178,6 €	24 €	até 60 dias
34555	Deficiência em proteína C - pesquisa de mutações no gene PROC - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	62,5 €	12 €	até 30 dias
34560	Elastase pancreática fecal, doseamento	DGH	UMO	Lisboa	86,3 €	15 €	até 60 dias
34563	Hipogonadismo Hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann - pesquisa de mutações no gene KALL-1) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	394,7 €	24 €	até 120 dias
34565	Hipogonadismo Hipogonadotrófico (ou Síndrome de Kallmann - gene KALL-1) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34570	Linfoma de células B, pesquisa de genes de fusão BCL2/IGH (regiões MBR e mcr) ou BCL1/IGH (região MTC)	DGH	UMO	Lisboa	79,1 €	15 €	até 15 dias
34572	Infertilidade masculina, pesquisa de microdeleções em AZF, cromossoma Y - caso índice e familiar	DGH	UMO	Lisboa	80,3 €	15 €	até 35 dias
34573	Infertilidade masculina, pesquisa de microdeleções em AZF, cromossoma Y - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	42,3 €	8 €	até 35 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34575	Deficiência em 21-Hidroxilase (pesquisa das alterações moleculares mais frequentes no gene CYP21A2 associadas a Hiperplasia suprarrenal congénita)- caso índice - nível I	DGH	UMO	Lisboa	380,9 €	24 €	até 90 dias
34577	Deficiência em 21-Hidroxilase (pesquisa das alterações moleculares no gene CYP21A2) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	222,1 €	24 €	até 30 dias
34582	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão RUNX1-RUNX1T1 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	129,4 €	20 €	5-10 dias
34583	Leucemia, pesquisa de gene de fusão BCR-ABL1 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	143,4 €	20 €	5-10 dias
34584	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão CBFβ-MYH11 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	143,4 €	20 €	5-10 dias
34585	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão TCF3-PBX1 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	129,2 €	20 €	5-10 dias
34587	Tumor desmoplásico de células redondas pequenas, pesquisa de gene de fusão EWS/WT1	DGH	UMO	Lisboa	118,5 €	16 €	15 dias
34588	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão PML-RARA no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	136,7 €	20 €	5-10 dias
34603	Hemofilia A (deficiência de factor VIII - pesquisa de inversões) - caso índice - nível I	DGH	UMO	Lisboa	121 €	17,5 €	até 40 dias
34604	Hemofilia A (deficiência de factor VIII - pesquisa de mutações no gene F8) - caso índice - nível II	DGH	UMO	Lisboa	502,1 €	24 €	até 120 dias
34620	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão ETV6-RUNX1 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	129,2 €	20 €	5-10 dias
34622	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão ETV6-RUNX1 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias
34625	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão MLL-AF9 no diagnóstico	DGH	UMO	Lisboa	129,2 €	20 €	5-10 dias
34627	Leucemia aguda, pesquisa de gene de fusão MLL-AF9 em doença mínima residual	DGH	UMO	Lisboa	151,3 €	22,5 €	5-10 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34633	Polipose Adenomatosa do Colon, pesquisa de mutações no gene MUTYH, nível I (mutações p.G382D e p.Y165C) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	92,6 €	15 €	até 30 dias
34635	Polipose Adenomatosa do Colon, pesquisa de mutações no gene MUTYH - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	99,1 €	15 €	até 30 dias
34637	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MLH1 - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	322,7 €	24 €	até 120 dias
34638	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MLH1 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34643	Alfa-Talassemia (não delecional) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	122,5 €	17,5 €	até 90 dias
34645	Alfa-Talassemia (não delecional) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
34650	Tumores, pesquisa de instabilidade de microssatélites	DGH	UMO	Lisboa	121,2 €	17,5 €	até 60 dias
34668	Contaminação materna em amostras fetais - rastreio por marcadores polimórficos	DGH	UMO	Lisboa	125 €	20 €	4-20 dias
34670	Determinação do sexo fetal - rastreio por marcadores polimórficos	DGH	UMO	Lisboa	66 €	13 €	4-20 dias
34827	Doença von Willebrand tipo 2 (2N, 2A, 2B, 2M) - caso índice	DGH	UMO	Lisboa	186,3 €	24 €	até 60 dias
34844	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de grandes deleções nos genes MLH1 e MSH2	DGH	UMO	Lisboa	145,3 €	20 €	até 90 dias
34853	Amiloidose - Polineuropatia Amiloidótica Familiar - estudo do gene TTR	DGH	UMO	Lisboa	116,8 €	12 €	até 60 dias
34855	Síndrome de Li-Fraumeni, pesquisa de mutações em p53 - Caso índice	DGH	UMO	Lisboa	275,3 €	24 €	até 120 dias
34875	Amiloidose - Polineuropatia Amiloidótica Familiar, tipo Andrade - pesquisa de p.V50M (ex -p.V30M) no gene TTR	DGH	UMO	Lisboa	99,4 €	15 €	até 30 dias
34900	Hipogonadismo Hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann - pesquisa de mutações no gene GnRH1) - estudo familiar	DGH	UMO	Lisboa	77,2 €	15 €	4-20 dias
36012	Alfa talassemia - pesquisa de grandes deleções / inserções por MLPA	DGH	UMO	Lisboa	132,7 €	20 €	até 120 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36014	Amiloidose - Polineuropatia Amiloidótica Familiar, tipo Finlandesa - pesquisa de p.D274Y no gene GSN	DGH	UMO	Lisboa	66,3 €	13 €	até 30 dias
36056	Avaliação pré-transplante medular por marcadores moleculares - Dador/receptor	DGH	UMO	Lisboa	59,9 €	11 €	até 6 dias úteis
36057	Beta talassemia - pesquisa de grandes deleções / inserções por MLPA	DGH	UMO	Lisboa	132,7 €	20 €	até 120 dias
36059	Cancro da mama, pesquisa de grandes deleções nos genes BRCA1 / BRCA2 - caso index	DGH	UMO	Lisboa	131,4 €	20 €	até 90 dias
36060	Cancro da mama, pesquisa de grandes deleções nos genes BRCA1 / BRCA2 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	116,7 €	17,5 €	até 30 dias
36061	Cancro da mama, pesquisa de mutação fundadora no gene BRCA 2 - caso index	DGH	UMO	Lisboa	120 €	17,5 €	até 30 dias
36062	Cancro da mama, pesquisa de mutação fundadora no gene BRCA 2 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	61,8 €	12 €	até 30 dias
36068	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MSH6 - caso index	DGH	UMO	Lisboa	320,3 €	32,5 €	até 120 dias
36069	Cancro hereditário do cólon sem polipose (HNPCC), pesquisa de mutações no gene MSH6 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	89,1 €	15 €	até 30 dias
36112	Deficiência em 21-Hidroxilase (pesquisa das mutações parentais no gene CYP21A2 associadas a Hiperplasia supra-renal congénita) - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	454,3 €	40 €	4-20 dias
36113	Deficiência em 21-Hidroxilase (pesquisa de alterações moleculares pouco frequentes e sequenciação do gene CYP21A2)- caso index - nível II	DGH	UMO	Lisboa	407,5 €	40 €	até 120 dias
36114	Deficiência em proteína C - pesquisa de mutações no gene PROC - diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	180 €	25 €	4-20 dias
36153	Doença von Willebrand tipo 2 (2N, 2A, 2B, 2M) - estudo familiar	DGH	UMO	Lisboa	64,9 €	12 €	até 30 dias
36179	Fibrose quística (mucoviscidose) - caso index. Nível 2	DGH	UMO	Lisboa	329,1 €	32,5 €	até 60 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36180	Fibrose quística (mucoviscidose) - caso índex. Nível 3	DGH	UMO	Lisboa	522,2 €	40 €	até 90 dias
36190	Hemocromatose — estudo do gene HFE (mutações H63D, C282Y e S65C)	DGH	UMO	Lisboa	125,6 €	20 €	até 30 dias
36193	Hemofilia A (deficiência de factor VIII - pesquisa de inversões) - diagnóstico pré-natal nível I	DGH	UMO	Lisboa	161,1 €	22,5 €	4-20 dias
36201	Hipogonadismo Hipogonadotrófico (Síndrome de Kallmann - pesquisa de mutações no gene GnRHR) - caso índex	DGH	UMO	Lisboa	292 €	32,5 €	até 120 dias
36202	Hipoplasia supra-renal congénita (gene NROB1/DAX1) - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 90 dias
36203	Hipoplasia supra-renal congénita (pesquisa de mutações no gene NROB1/DAX1) - caso índex	DGH	UMO	Lisboa	402,8 €	40 €	até 90 dias
36219	Leucemia mielóide crónica - quantificação de transcritos BCR/ABL	DGH	UMO	Lisboa	273,9 €	32,5 €	até 6 dias úteis (casos urgentes); 10 dias út
36246	Neoplasia mieloproliferativa, pesquisa de mutações no exão 12 do gene JAK2	DGH	UMO	Lisboa	71,9 €	14 €	até 6 dias úteis (casos urgentes); 10 dias út
36250	Neoplasma mieloproliferativo, pesquisa de mutação JAK2V617F	DGH	UMO	Lisboa	72,8 €	14 €	até 6 dias úteis (casos urgentes); 10 dias út
36256	Pesquisa de sequências genómicas do cromossoma Y - caso índex	DGH	UMO	Lisboa	193,2 €	25 €	até 90 dias
36257	Pesquisa de sequências genómicas do cromossoma Y - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	101,6 €	17,5 €	até 35 dias
36264	Polipose Adenomatosa do Colon, pesquisa de mutações no gene MUTYH - nível II (rastreo de mutações) - caso índex	DGH	UMO	Lisboa	243,4 €	24 €	até 120 dias
36276	Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congénita generalizada (gene AGPAT2)- Diagnóstico pré-natal	DGH	UMO	Lisboa	311,5 €	30 €	4-20 dias
36277	Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congénita generalizada, pesquisa de mutações no gene AGPAT2 - caso índex	DGH	UMO	Lisboa	279,1 €	32,5 €	até 90 dias
36278	Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congénita generalizada, pesquisa de mutações no gene AGPAT2 - estudo familiar	DGH	UMO	Lisboa	99,1 €	15 €	até 30 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36279	Síndrome de Berardinelli-Seip ou lipodistrofia congénita generalizadas, pesquisa da deleção dos exões 3 e 4 no gene AGPAT2 - caso index e estudo familiar	DGH	UMO	Lisboa	107,4 €	17,5 €	até 30 dias
36287	Síndrome de Li-Fraumeni, pesquisa de mutações em p53 - estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
36289	Síndrome de Okihiro - pesquisa de mutações no gene SALL4	DGH	UMO	Lisboa	419,4 €	28 €	até 6 dias úteis (casos urgentes); 10 dias út
36290	Síndrome de Peutz-Jeghers - pesquisa de mutações em LKB1-Caso index	DGH	UMO	Lisboa	232,6 €	30 €	até 120 dias
36291	Síndrome de Peutz-Jeghers - pesquisa de mutações em LKB1-estudo de familiar	DGH	UMO	Lisboa	73,4 €	14 €	até 30 dias
36300	Síndrome hipereosinofílico - pesquisa do transcrito de fusão FIP1L1-PDGFRa	DGH	UMO	Lisboa	111 €	17,5 €	até 6 dias úteis (casos urgentes); 10 dias út
36309	Trombose, factor genético predisponente - Pesquisa de mutações no Gene AT3 (antitrombina) - mutações Cambridge Ala384Ser, Ser82Asn	DGH	UMO	Lisboa	120,5 €	17,5 €	até 30 dias
36314	Tumores com instabilidade de microssatélites / Melanoma - pesquisa da mutação p.V600E no gene BRAF	DGH	UMO	Lisboa	74,4 €	14 €	até 60 dias
36316	Tumores, pesquisa de instabilidade de microssatélites (apenas marcador BAT26)	DGH	UMO	Lisboa	37,3 €	7 €	até 60 dias
36347	Amiloidose - Polineuropatia Amiloidótica Familiar - diagnóstico pré - natal	DGH	UMO	Lisboa	191,9 €	25 €	4-20 dias
20010	Ácido guanidinoacético (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa), u	DGH	URN	Porto	83,1 €	4 €	C/ urgência 8 dias; S/ urgência 2 semanas
20020	Ácidos orgânicos (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa), u/s/l	DGH	URN	Porto	59,5 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20025	Acilcarnitinas, quantificação em cartão de Guthrie	DGH	URN	Porto	39 €	4 €	1 semana
20025	Succinilacetona-sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	39 €	4 €	1 semana

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
20030	Acilcarnitinas, quantificação, s	DGH	URN	Porto	47,3 €	4 €	1 semana
20192	Determinação semi-quantitativa da biotinidase (sangue em papel de filtro)	DGH	URN	Porto	24,2 €	4 €	1 semana
20193	Biotinidase, doseamento da atividade, s	DGH	URN	Porto	12,9 €	2,5 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20197	Cistina intraleucocitária	DGH	URN	Porto	48,4 €	4 €	2 semanas
20200	Creatina (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa), u	DGH	URN	Porto	83 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20215	7-dehidrocolesterol (pesquisa), s	DGH	URN	Porto	27,4 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20250	Esteróis (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa), s, l	DGH	URN	Porto	68,9 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20255	Estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial (complexos I, II, III, II+III e IV em biópsia muscular)	DGH	URN	Porto	179,2 €	4 €	2-3 semanas
20257	Fenilalanina, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	6,5 €	1,4 €	24 horas
20260	Focagem isocétrica da transferrina, s	DGH	URN	Porto	65 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20317	Neurotransmissores, catabolitos dos, s /u	DGH	URN	Porto	28,3 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20333	Prova do alopurinol	DGH	URN	Porto	141,7 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
20337	Rastreo metabólico alargado, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	36,9 €	4 €	24 horas
20338	Rastreo neonatal —Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	15,4 €	n.a.	24 horas (até 1 mês no site)
20339	Rastreo neonatal de galactosemia, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	12,1 €	2 €	24 horas
20345	Síndrome de Smith -Lemli -Opitz, diagnóstico pré -natal, bioquímico	DGH	URN	Porto	118,3 €	4 €	2 semanas
20357	Teste de Bratton-Marshall (rastreo de défice em adenilosuccinase),U	DGH	URN	Porto	8 €	1,6 €	2-3 semanas



Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
20358	Tiroxina total (T4), sangue em papel	DGH	URN	Porto	3,5 €	1 €	1 semana
21065	Ácido delta -aminolevulínico (ALA), u	DGH	URN	Porto	9,6 €	1,8 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21086	Ácido 5 -hidroxindolacético (5 HIAA), doseamento, u	DGH	URN	Porto	11,86 €	2 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21095	Ácido homovanílico (HVA), u	DGH	URN	Porto	14,1 €	2,5 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21097	Ácido orótico, u	DGH	URN	Porto	42,2 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21107	Ácido vanilmandélico (VMA), u	DGH	URN	Porto	14,1 €	2,5 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21124	Açúcares (cromatografia), u	DGH	URN	Porto	6,8 €	1,4 €	1 semanas
21175	17 alfa -hidroxiprogesterona, s	DGH	URN	Porto	6,9 €	1,4 €	3 dias
21207	(Aminoácidos, fracionamento e quantificação cromatográfica, s/u/l) Tirosina	DGH	URN	Porto	38 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21230	Amónia, s	DGH	URN	Porto	5 €	1,3 €	24 horas
21427	Carnitina, s/u/l	DGH	URN	Porto	38,3 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
21620	Creatinina, s/u	DGH	URN	Porto	1,2 €	0,35 €	24 horas
21860	Fenilalanina, doseamento, s/u	DGH	URN	Porto	38 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
22020	Galactose -1 -fosfato -uridil transferase, doseamento, s	DGH	URN	Porto	5,4 €	1,3 €	3 dias
22197	Hidroxiprolina livre, s	DGH	URN	Porto	38 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
22200	Hidroxiprolina total, u	DGH	URN	Porto	13,8 €	2,5 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
22213	Homocisteína, s	DGH	URN	Porto	16,4 €	3 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
22298	Lactato (ácido láctico), s/l	DGH	URN	Porto	5,1 €	1,3 €	2 dias

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
22541	Oxalatos, u	DGH	URN	Porto	31,1 €	4 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
22604	Piruvato, s/u/l	DGH	URN	Porto	12,8 €	2,5 €	5 dias
22790	Substâncias reductoras, pesquisa, u/fezes	DGH	URN	Porto	1,5 €	0,5 €	1 dia
22906	Transferrina deficiente em carboidratos (% CDT), s	DGH	URN	Porto	16,1 €	3 €	C/ urgência 3-5 dias; S/ urgência 2-3 sem
23130	(Espectrometria de massa) Arginina, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	2 dias
23130	(Espectrometria de massa) Argininosuccinico, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	2 dias
23130	(Espectrometria de massa) Citrulina, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	2 dias
23130	(Espectrometria de massa) Metionina, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	2 dias
23130	(Espectrometria de massa) Tirosina, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	2 dias
23185	(Imunofluorescência indireta)Tripsina imuno-reactiva (IRT)	DGH	URN	Porto	13,9 €	€	2 dias
23288	Rastreio neonatal, não abrangido pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, sangue em papel de filtro	DGH	URN	Porto	19,8 €	€	24 horas (até 1 mês no site)
34680	Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica - Estudo do gene HMGCL	DGH	URN	Porto	178,2 €	12 €	4-6 semanas
34681	Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica - gene HMGCL - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34682	Acidúria glutárica tipo I - Estudo do gene GCDH	DGH	URN	Porto	207,8 €	12 €	4-6 semanas
34683	Acidúria glutárica tipo I - gene GCDH - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34687	Argininemia - Estudo do gene ARG1	DGH	URN	Porto	178,2 €	12 €	4-6 semanas
34688	Argininemia - gene ARG1 - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34689	Cardiomiopatias associadas a alterações do mtDNA - Estudo dos genes tRNA ^{Leu} , tRNA ^{Ile} , tRNA ^{Lys} e tRNA ^{Gly}	DGH	URN	Porto	102,1 €	12 €	4-6 semanas
34690	Cardiomiopatias associadas a alterações do mtDNA - Estudo de familiar	DGH	URN	Porto	73,8 €	12 €	2-3 semanas
34691	Doença congénita da glicosilação tipo Ia (CDG Ia) - Estudo do gene PMM2	DGH	URN	Porto	178,2 €	12 €	4-6 semanas
34692	Doença congénita da glicosilação tipo Ia (CDG Ia) - gene PMM2 - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	12 €	2-3 semanas
34702	Citopatias mitocondriais - Estudo molecular base do mtDNA extraído de músculo	DGH	URN	Porto	80,8 €	12 €	4-6 semanas
34703	Citopatias mitocondriais - Estudo molecular base do mtDNA extraído de sangue	DGH	URN	Porto	74,9 €	12 €	4-6 semanas
34704	Citopatias mitocondriais - Pesquisa de deleções no mtDNA	DGH	URN	Porto	107,2 €	12 €	4-6 semanas
34705	Citopatias mitocondriais - Pesquisa de deleções múltiplas no mtDNA - Rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	109,2 €	12 €	4-6 semanas
34706	Citopatias mitocondriais (tRNAs mitocondriais) - Sequenciação	DGH	URN	Porto	220,2 €	12 €	4-6 semanas
34707	Citopatias mitocondriais (tRNAs mitocondriais) - Sequenciação - Rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	58,8 €	11 €	2-3 semanas
34708	Citopatias mitocondriais - estudo molecular das subunidades do complexo IV (COXI,II,III)	DGH	URN	Porto	190,6 €	12 €	4-6 semanas
34709	Citopatias mitocondriais - estudo molecular das subunidades do complexo IV (COXI,II,III) - Rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	71,5 €	12 €	2-3 semanas
34710	Citopatias mitocondriais: diabetes mitocondrial - Estudo dos genes tRNA ^{Leu} e tRNA ^{Glu}	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	4-6 semanas
34711	Citopatias mitocondriais: diabetes mitocondrial - Estudo dos genes tRNA ^{Leu} e tRNA ^{Glu} - Rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	71,5 €	12 €	2-3 semanas
34712	Citopatias mitocondriais: atrofia óptica hereditária de Leber (LHON) - Estudo dos genes ND1, ND4 e ND6	DGH	URN	Porto	207,8 €	12 €	4-6 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34713	Citopatias mitocondriais: atrofia óptica hereditária de Leber (LHON) - Estudo dos genes ND1, ND4 e ND6 - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	71,5 €	12 €	2-3 semanas
34714	Citopatias mitocondriais: encefalomiopatia mitocondrial com acidose láctica e AVCs (MELAS) - Estudo do gene tRNALeu e mutação G13513A	DGH	URN	Porto	72,5 €	12 €	4-6 semanas
34715	Citopatias mitocondriais: encefalomiopatia mitocondrial com acidose láctica e AVCs (MELAS) - estudo do gene tRNALeu e mutação G13513A - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	71,5 €	12 €	2-3 semanas
34716	Citopatias mitocondriais: epilepsia mioclónica com fibras rotas vermelhas (MERRF) - Estudo do gene tRNALys	DGH	URN	Porto	57,8 €	11 €	4-6 semanas
34717	Citopatias mitocondriais: epilepsia mioclónica com fibras rotas vermelhas (MERRF) - Estudo do gene tRNALys - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	65,3 €	12 €	2-3 semanas
34718	Citopatias mitocondriais: encefalomiopatia neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE), em biópsia muscular	DGH	URN	Porto	107,2 €	12 €	4-6 semanas
34719	Citopatias mitocondriais: encefalomiopatia neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE), em biópsia muscular - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	109,2 €	12 €	2-3 semanas
34720	Citopatias mitocondriais: neuropatia, ataxia e retinite pigmentar/Síndrome de Leigh de transmissão materna (NARP/MILS) - Estudo do gene ATPase 6 - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	12 €	2-3 semanas
34721	Citopatias mitocondriais: neuropatia, ataxia e retinite pigmentar/Síndrome de Leigh de transmissão materna (NARP/MILS) - Estudo do gene ATPase 6	DGH	URN	Porto	51,6 €	10 €	4-6 semanas
34733	Doença de Leigh - Estudo do gene SURF1	DGH	URN	Porto	133,9 €	12 €	4-6 semanas
34734	Doença de Leigh - gene SURF1 - rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34742	Glicogenose tipo Ia (défice de glucose-6-fosfatase) - Estudo do gene G6PC	DGH	URN	Porto	189,8 €	12 €	4-6 semanas
34743	Glicogenose tipo Ia (défice de glucose-6-fosfatase) - gene G6PC - rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34744	Glicogenose tipo Ib/Ic - Estudo do gene G6PT1	DGH	URN	Porto	193 €	12 €	4-6 semanas
34745	Glicogenose tipo Ib/Ic - gene G6PT1 - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34746	Glicogenose tipo III - Estudo parcial do gene AGL (exões 3, 4, 21, 24, 28, 31, 33 e 35)	DGH	URN	Porto	178,2 €	12 €	4-6 semanas
34747	Glicogenose tipo III - gene AGL - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34748	Glicogenose tipo V - Estudo do gene PYGM	DGH	URN	Porto	266,8 €	12 €	4-6 semanas
34749	Glicogenose tipo V - gene PYGM - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34750	Intolerância hereditária à frutose - Estudo do gene HFI	DGH	URN	Porto	178,2 €	12 €	4-6 semanas
34751	Intolerância hereditária à frutose - gene HFI - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34752	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos hidroxiácidos de cadeia longa (LCHAD) -Pesquisa de mutação frequente no gene HADHA (c.1528G>C)	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
34753	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos hidroxiácidos de cadeia longa (LCHAD) - gene HADHA - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34758	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) -Pesquisa de mutação frequente no gene ACADM (c.985A>G)	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
34759	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) - gene ACADM - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	2-3 semanas
34770	Síndrome de Conradi-Hunermann-Happle (gene EBP) - caso index	DGH	URN	Porto	131,6 €	12 €	4-6 semanas
34771	Síndrome de Conradi-Hunermann-Happle (gene EBP) - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
34772	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - Estudo do gene DHCR7	DGH	URN	Porto	161,1 €	12 €	4-6 semanas
34773	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - gene DHCR7 - rastreio de familiar	DGH	URN	Porto	89,7 €	14 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34776	Surdez mitocondrial - estudo dos genes rRNA12s, tRNA ^{Leu} e tRNA ^{Ser}	DGH	URN	Porto	104,4 €	30 €	4-6 semanas
34777	Surdez mitocondrial - genes rRNA12s, tRNA ^{Leu} e tRNA ^{Ser} - Rastreo de familiar	DGH	URN	Porto	64 €	17,5 €	2-3 semanas
34900	Atrofia óptica autossómica dominante - estudo do gene OPA1	DGH	URN	Porto	480,7 €	40 €	4-6 semanas
34900	Atrofia óptica autossómica dominante - estudo do gene OPA1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
34900	Atrofia óptica autossómica dominante - estudo do gene OPA1 - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Défice do complexo I da cadeia respiratória mitocondrial - estudo dos genes ND1/ND2/ND3/ND4/ND4L/ND5/ND6	DGH	URN	Porto	317,9 €	32,5 €	4-6 semanas
34900	Défice do complexo I da cadeia respiratória mitocondrial - estudo dos genes ND1/ND2/ND3/ND4/ND4L/ND5/ND6 - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Défice do complexo II da cadeia respiratória mitocondrial - estudo dos genes SDHA/SDHB/SDHC/SDHD	DGH	URN	Porto	554,7 €	50 €	4-6 semanas
34900	Défice do complexo II da cadeia respiratória mitocondrial - estudo dos genes SDHA/SDHB/SDHC/SDHD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
34900	Défice do complexo II da cadeia respiratória mitocondrial - estudo dos genes SDHA/SDHB/SDHC/SDHD - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Défice em 2-metil-3-hidroxiacetil-CoA desidrogenase - estudo do gene HSD17B10	DGH	URN	Porto	169,9 €	22,5 €	4-6 semanas
34900	Défice em 2-metil-3-hidroxiacetil-CoA desidrogenase - estudo do gene HSD17B10 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
34900	Défice em 2-metil-3-hidroxiacetil-CoA desidrogenase - estudo do gene HSD17B10- estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Encefalopatia etilmalónica - estudo do gene ETHE1	DGH	URN	Porto	140,3 €	20 €	4-6 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34900	Encefalopatia etilmalónica - estudo do gene ETHE1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
34900	Encefalopatia etilmalónica - estudo do gene ETHE1 - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Exostoses múltiplas - estudo dos genes EXT1/EXT2/EXT3	DGH	URN	Porto	510,3 €	50 €	4-6 semanas
34900	Exostoses múltiplas - estudo dos genes EXT1/EXT2/EXT3 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
34900	Exostoses múltiplas - estudo dos genes EXT1/EXT2/EXT3 - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Hiperocalúria tipo I - estudo do gene AGXT	DGH	URN	Porto	243,9 €	30 €	4-6 semanas
34900	Hiperocalúria tipo I - estudo do gene AGXT- diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	17,5 €	6 €	1-2 semanas
34900	Hiperocalúria tipo I - estudo do gene AGXT- estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
34900	Síndrome da depleção do mtDNA - quantificação do mtDNA por PCR quantitativo em tempo real	DGH	URN	Porto	22,7 €	4 €	4-6 semanas
34900	Síndrome de Barth - estudo do gene TAZ	DGH	URN	Porto	148,5 €	20 €	4-6 semanas
34900	Síndrome de Barth - estudo do gene TAZ - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	199,5 €	25 €	1-2 semanas
34900	Síndrome de Barth - estudo do gene TAZ - estudo familiar	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	2-3 semanas
34900	Síndrome de Gracile - estudo do gene 8CSIL	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	4-6 semanas
34900	Síndrome de Gracile - estudo do gene 8CSIL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	155,1 €	22,5 €	1-2 semanas
34900	Síndrome de Gracile - estudo do gene 8CSIL - estudo familiar	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	2-3 semanas
34900	Síndrome HHH (hiperomitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria) - estudo do gene SLC25A15	DGH	URN	Porto	199,5 €	25 €	4-6 semanas
34900	Síndrome HHH (hiperomitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria) - estudo do gene SLC25A15 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
34900	Síndrome HHH (hiperornitínia-hiperamonemia-homocitrulinúria) - estudo do gene SLC25A15 - estudo familiar	DGH	URN	Porto	81 €	15 €	2-3 semanas
36000	3-metilcrotonilglicinúria (3MCC) - Estudo dos genes MCCC1 e MCCC2	DGH	URN	Porto	591,6 €	40 €	4-6 semanas
36001	Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica - Pesquisa de mutação frequente no gene HMGCL	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36002	Acidúria argininosuccínica - Estudo do gene ASL	DGH	URN	Porto	325,9 €	32,5 €	4-6 semanas
36003	Acidúria glutárica tipo I - Pesquisa de mutação frequente no gene GCDH	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36004	Acidúria isovalérica - Estudo do gene IVD	DGH	URN	Porto	237,3 €	30 €	4-6 semanas
36005	Acidúria L-2-hidroxiglutárica (défice de L-2-hidroxiglutarato desidrogenase) - Estudo do gene L2HGDH	DGH	URN	Porto	207,8 €	27,5 €	4-6 semanas
36006	Acidúria malónica - Estudo do gene MLYCD	DGH	URN	Porto	133,9 €	20 €	4-6 semanas
36007	Acidúria metilmalónica - Estudo do gene MUT	DGH	URN	Porto	104,4 €	17,5 €	4-6 semanas
36008	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl C - Estudo do gene MMACHC	DGH	URN	Porto	119,2 €	17,5 €	4-6 semanas
36009	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl D - Estudo do gene MMADHC	DGH	URN	Porto	148,7 €	20 €	4-6 semanas
36046	Argininemia - Pesquisa de mutação frequente no gene ARG1	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36079	Cistinúria - Estudo do cDNA dos genes SLC7A9 e SLC3A1	DGH	URN	Porto	643 €	40 €	4-6 semanas
36080	Cistinúria - Estudo dos genes SLC7A9 e SLC3A1	DGH	URN	Porto	399,7 €	40 €	4-6 semanas
36081	Citrulinemia tipo 2 (défice de citrina) - Estudo do gene SLC25A13	DGH	URN	Porto	325,9 €	32,5 €	4-6 semanas
36082	Citrulinemia tipo I - Estudo do gene ASS	DGH	URN	Porto	296,3 €	32,5 €	4-6 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36083	Conexina 26 - Estudo do gene GJB2	DGH	URN	Porto	89,7 €	15 €	4-6 semanas
36084	Conexina 30 - Estudo do gene GJB6	DGH	URN	Porto	72,5 €	14 €	4-6 semanas
36086	Défice de biotinidase - Estudo do gene BTBD	DGH	URN	Porto	119,2 €	17,5 €	4-6 semanas
36087	Défice de carnitina palmitoil transferase I - Estudo do gene CPT1	DGH	URN	Porto	340,6 €	32,5 €	4-6 semanas
36088	Défice de carnitina palmitoil transferase II - Estudo do gene CPT2	DGH	URN	Porto	133,9 €	20 €	4-6 semanas
36089	Défice de carnitina-acilcarnitina translocase - Estudo do gene CACT	DGH	URN	Porto	193 €	25 €	4-6 semanas
36090	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCADD) - Estudo do gene ACADVL	DGH	URN	Porto	355,4 €	40 €	4-6 semanas
36091	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos hidroxilados de cadeia curta - Estudo do gene HADH	DGH	URN	Porto	178,2 €	25 €	4-6 semanas
36092	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos hidroxilados de cadeia curta - Pesquisa de mutação frequente no gene HADH	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36093	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia curta (SCAD) - Estudo do gene ACADS	DGH	URN	Porto	207,8 €	27,5 €	4-6 semanas
36094	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) - Estudo do gene ACADM	DGH	URN	Porto	237,3 €	30 €	4-6 semanas
36095	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos hidroxiácidos de cadeia longa (LCHAD) - Estudo do gene HADHA	DGH	URN	Porto	355,4 €	40 €	4-6 semanas
36096	Défice de GTP-ciclohidrolase - Estudo do gene GCH1	DGH	URN	Porto	148,7 €	20 €	4-6 semanas
36097	Défice de guanidinoacetato metiltransferase - Pesquisa de mutação frequente no gene GAMT	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36100	Défice de holocarboxilase sintetase - Estudo do gene HLCS	DGH	URN	Porto	237,3 €	30 €	4-6 semanas
36101	Défice de metionina adenosiltransferase - Estudo do gene MAT1	DGH	URN	Porto	193 €	25 €	4-6 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36102	Défice de metionina adenosiltransferase - Pesquisa de mutação frequente no gene MAT1	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	2-3 semanas
36103	Défice de succinil-CoA:3-oxoácido CoA transferase (SCOT) - Estudo do gene OXCT1	DGH	URN	Porto	311,1 €	32,5 €	4-6 semanas
36107	Défice múltiplo das acil-CoA desidrogenases dos ácidos gordos (MADD) - Estudo dos genes ETFA, ETFB e ETFDH	DGH	URN	Porto	517,8 €	40 €	4-6 semanas
36108	Défice primário de carnitina - Estudo do gene OCTN2	DGH	URN	Porto	207,8 €	27,5 €	4-6 semanas
36176	Fenilcetonúria - Estudo do gene PAH	DGH	URN	Porto	252,1 €	32,5 €	4-6 semanas
36181	Galactosemia (défice de galactose-1-fosfato-uridil transferase) - Estudo do gene GALT	DGH	URN	Porto	281,6 €	32,5 €	4-6 semanas
36184	Glicogenose tipo VII (défice de fosfofrutoquinase) - Estudo do gene PFK-M	DGH	URN	Porto	370,2 €	40 €	4-6 semanas
36185	Glicogenose tipo 0 (défice de glicogénio-sintetase) - Estudo do gene GYS2	DGH	URN	Porto	296,3 €	32,5 €	4-6 semanas
36186	Glicogenose tipo IX a/b/c (défice de fosforilase cinase) - Estudo dos genes PHKA2, PHKB e PHKG2	DGH	URN	Porto	559,7 €	40 €	4-6 semanas
36205	Homocistinúria por défice de remetilização - Estudo do gene MTHFR	DGH	URN	Porto	281,6 €	32,5 €	4-6 semanas
36206	Intolerância à frutose (défice de aldolase B) - Estudo do cDNA do gene ALDOB	DGH	URN	Porto	270 €	32,5 €	4-6 semanas
36221	Leucinose - Pesquisa de mutação frequente no gene BCKDHA	DGH	URN	Porto	60,1 €	12 €	4-6 semanas
36252	Paragangliomas familiares - pesquisa de grandes deleções nos genes SDHD, SDHB e SDHC	DGH	URN	Porto	120,1 €	15 €	2-3 semanas
36253	Paragangliomas familiares - pesquisa de mutações nos genes SDHD, SDHB e SDHC - caso index	DGH	URN	Porto	360,5 €	8 €	2-3 semanas
36254	Paragangliomas familiares - pesquisa de mutações nos genes SDHD, SDHB e SDHC - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	84,3 €	25 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36304	Tirosinemia tipo I - Estudo do gene FAH	DGH	URN	Porto	249,7 €	15 €	4-6 semanas
36305	Tirosinemia tipo I - Pesquisa de mutação frequente no gene FAH	DGH	URN	Porto	60,1 €	17,5 €	2-3 semanas
36320	Surdez familiar, Conexina 26 - Estudo do gene GJB2	DGH	URN	Porto	89,7 €	12 €	4-6 semanas
36321	Surdez familiar, Conexina 30 - Estudo do gene GJB6	DGH	URN	Porto	47,7 €	12 €	4-6 semanas
36322	Acidúria propiônica - Estudo dos genes PCCA e PCCB	DGH	URN	Porto	665,4 €	40 €	4-6 semanas
36323	Homocistinúria clássica - Estudo do gene CBS	DGH	URN	Porto	325,9 €	32,5 €	4-6 semanas
36324	Leucinoze (MSUD) - Estudo dos genes BCKDHA, BCKDHB, DBT e DLD	DGH	URN	Porto	739,2 €	40 €	4-6 semanas
36325	Tirosinemia tipo III - Estudo do gene HPD	DGH	URN	Porto	296,3 €	15 €	4-6 semanas
36326	Tirosinemia tipo II - Estudo do gene TAT	DGH	URN	Porto	252,1 €	15 €	4-6 semanas
36327	Glicogenose tipo IV - Estudo do gene GBE1	DGH	URN	Porto	296,3 €	32,5 €	4-6 semanas
36328	Trimetilaminúria - Estudo do gene FMO3	DGH	URN	Porto	178,2 €	15 €	4-6 semanas
36329	Glicogenose tipo VI - Estudo do gene PYGL	DGH	URN	Porto	355,4 €	40 €	4-6 semanas
36330	Xantomatose Cerebrotendinosa - Estudo do gene CYP27A1	DGH	URN	Porto	193 €	15 €	4-6 semanas
36331	Défice de guanidinoacetato metiltransferase - Estudo do gene GAMT	DGH	URN	Porto	148,7 €	20 €	4-6 semanas
36332	Défice de transportador da creatina - Estudo do gene SLC6A8	DGH	URN	Porto	252,1 €	32,5 €	4-6 semanas
36333	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG	DGH	URN	Porto	325,9 €	15 €	4-6 semanas
36334	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG2	DGH	URN	Porto	178,2 €	15 €	4-6 semanas
36335	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene C10orf2 (Twinkle)	DGH	URN	Porto	163,5 €	15 €	4-6 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36336	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SLC25A4 (Ant1)	DGH	URN	Porto	119,2 €	15 €	4-6 semanas
36337	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TYMP	DGH	URN	Porto	148,7 €	15 €	4-6 semanas
36338	Citopatias mitocondriais - Estudo do DNA mitocondrial completo	DGH	URN	Porto	739,2 €	40 €	4-6 semanas
36339	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene DGUOK	DGH	URN	Porto	163,5 €	15 €	4-6 semanas
36340	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene MPV17	DGH	URN	Porto	133,9 €	15 €	4-6 semanas
36341	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TK2	DGH	URN	Porto	207,8 €	15 €	4-6 semanas
36342	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene RRM2B	DGH	URN	Porto	193 €	15 €	4-6 semanas
36343	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLA2	DGH	URN	Porto	222,5 €	15 €	4-6 semanas
36344	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLG1	DGH	URN	Porto	193 €	15 €	4-6 semanas
36345	Glicogenose tipo III - Estudo do gene AGL	DGH	URN	Porto	576,8 €	40 €	4-6 semanas
36391	Doença congénita da glicosilação tipo Ia (CDG Ia) - Estudo do gene PMM2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36442	Fenilcetonúria - Estudo do gene PAH - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36443	Fenilcetonúria - Estudo do gene PAH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36444	Tirosinemia tipo I - Estudo do gene FAH - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	32,5 €	2-3 semanas
36445	Tirosinemia tipo I - Estudo do gene FAH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	12 €	1-2 semanas
36446	Tirosinemia tipo II - Estudo do gene TAT - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36447	Tirosinemia tipo II - Estudo do gene TAT - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	32,5 €	1-2 semanas
36448	Tirosinemia tipo III - Estudo do gene HPD - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36449	Tirosinemia tipo III - Estudo do gene HPD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	25 €	1-2 semanas
36450	Trimetilaminúria - Estudo do gene FMO3 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36451	Trimetilaminúria - Estudo do gene FMO3 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	15 €	1-2 semanas
36452	Leucínose (MSUD) - Estudo dos genes BCKDHA, BCKDHB, DBT e DLD - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36453	Leucínose (MSUD) - Estudo dos genes BCKDHA, BCKDHB, DBT e DLD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36454	Défice de holocarboxilase sintetase - Estudo do gene HLCS - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36455	Défice de holocarboxilase sintetase - Estudo do gene HLCS - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36456	Défice de metionina adenosiltransferase - Estudo do gene MAT1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36457	Défice de metionina adenosiltransferase - Estudo do gene MAT1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36458	Homocistinúria clássica - Estudo do gene CBS - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36459	Homocistinúria clássica - Estudo do gene CBS - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36460	Homocistinúria por défice de remetilização - Estudo do gene MTHFR - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,25 €	15 €	2-3 semanas
36461	Homocistinúria por défice de remetilização - Estudo do gene MTHFR - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36462	Cistinúria - Estudo dos genes SLC7A9 e SLC3A1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36463	Cistinúria - Estudo dos genes SLC7A9 e SLC3A1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36464	Argininemia - Estudo do gene ARG1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36465	Acidúria argininosuccínica - Estudo do gene ASL - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36466	Acidúria argininosuccínica - Estudo do gene ASL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36467	Citrulinemia tipo 2 (défice de citrina) - Estudo do gene SLC25A13 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36468	Citrulinemia tipo 2 (défice de citrina) - Estudo do gene SLC25A13 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36469	Citrulinemia tipo I - Estudo do gene ASS - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36470	Citrulinemia tipo I - Estudo do gene ASS - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36471	3-metilcrotonilglicínúria (3MCC) - Estudo dos genes MCCC1 e MCCC2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36472	3-metilcrotonilglicínúria (3MCC) - Estudo dos genes MCCC1 e MCCC2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36473	Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica - Estudo do gene HMGCL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36474	Acidúria isovalérica - Estudo do gene IVD - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36475	Acidúria isovalérica - Estudo do gene IVD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36476	Acidúria propiónica - Estudo dos genes PCCA e PCCB - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36477	Acidúria propiónica - Estudo dos genes PCCA e PCCB - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36478	Acidúria metilmalónica - Estudo do gene MUT - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36479	Acidúria metilmalónica - Estudo do gene MUT - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36480	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl C - Estudo do gene MMACHC - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas



Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36481	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl C - Estudo do gene MMACHC - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36482	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl D - Estudo do gene MMADHC - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36483	Acidúria metilmalónica com homocistinúria, tipo cbl D - Estudo do gene MMADHC - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36484	Acidúria glutárica tipo I - Estudo do gene GCDH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36485	Acidúria malónica - Estudo do gene MLYCD - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36486	Acidúria malónica - Estudo do gene MLYCD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36487	Acidúria L-2-hidroxi-glutárica (défice de L-2-hidroxi-glutarato desidrogenase) - Estudo do gene L2HGDH - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36488	Acidúria L-2-hidroxi-glutárica (défice de L-2-hidroxi-glutarato desidrogenase) - Estudo do gene L2HGDH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36489	Défice de biotinidase - Estudo do gene BTD - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36490	Défice de biotinidase - Estudo do gene BTD - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36491	Défice primário de carnitina - Estudo do gene OCTN2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36492	Défice primário de carnitina - Estudo do gene OCTN2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36493	Défice de carnitina palmitoil transferase I - Estudo do gene CPT1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36494	Défice de carnitina palmitoil transferase I - Estudo do gene CPT1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36495	Défice de carnitina palmitoil transferase II - Estudo do gene CPT2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36496	Défice de carnitina palmitoil transferase II - Estudo do gene CPT2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36497	Défice de carnitina-acilcarnitina translocase - Estudo do gene CACT - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36498	Défice de carnitina-acilcarnitina translocase - Estudo do gene CACT - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36499	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCADD) - Estudo do gene ACADVL - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36500	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCADD) - Estudo do gene ACADVL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36501	Défice múltiplo das acil-CoA desidrogenases dos ácidos gordos (MADD) - Estudo dos genes ETFA, ETFB e ETFDH - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36502	Défice múltiplo das acil-CoA desidrogenases dos ácidos gordos (MADD) - Estudo dos genes ETFA, ETFB e ETFDH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36503	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos hidroxiácidos de cadeia longa (LCHAD) - Estudo do gene HADHA - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36504	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) - Estudo do gene ACADM - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36505	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia curta (SCAD) - Estudo do gene ACADS - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36506	Défice de desidrogenase dos acil-CoA dos ácidos gordos de cadeia curta (SCAD) - Estudo do gene ACADS - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36507	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos hidroxilados de cadeia curta - Estudo do gene HADH - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36508	Défice de desidrogenase dos ácidos gordos hidroxilados de cadeia curta - Estudo do gene HADH - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36509	Intolerância à frutose (défice de aldolase B) - Estudo do cDNA do gene ALDOB - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36510	Galactosemia (défice de galactose-1-fosfato-uridil transferase) - Estudo do gene GALT - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36511	Galactosemia (défice de galactose-1-fosfato-uridil transferase) - Estudo do gene GALT - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36512	Glicogenose tipo 0 (défice de glicogénio-sintetase) - Estudo do gene GYS2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36513	Glicogenose tipo 0 (défice de glicogénio-sintetase) - Estudo do gene GYS2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36514	Glicogenose tipo Ia (défice de glucose-6-fosfatase) - Estudo do gene G6PC - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36515	Glicogenose tipo Ib/Ic - Estudo do gene G6PT1 - estudo de familiar - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36516	Glicogenose tipo III - Estudo do gene AGL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36517	Glicogenose tipo IV - Estudo do gene GBE1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36518	Glicogenose tipo IV - Estudo do gene GBE1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36519	Glicogenose tipo V - Estudo do gene PYGM - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36520	Glicogenose tipo VI - Estudo do gene PYGL - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36521	Glicogenose tipo VI - Estudo do gene PYGL - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36522	Glicogenose tipo VII (défice de fosfofrutoquinase) - Estudo do gene PFKM - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36523	Glicogenose tipo VII (défice de fosfofrutoquinase) - Estudo do gene PFKM - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36524	Glicogenose tipo IX a/b/c (défice de fosforilase cinase) - Estudo dos genes PHKA2, PHKB e PHKG2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36525	Glicogenose tipo IX a/b/c (défice de fosforilase cinase) - Estudo dos genes PHKA2, PHKB e PHKG2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36526	Xantomatose Cerebrotendinosa - Estudo do gene CYP27A1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36527	Xantomatose Cerebrotendinosa - Estudo do gene CYP27A1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36528	Défice de GTP-ciclohidrolase - Estudo do gene GCH1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36529	Défice de GTP-ciclohidrolase - Estudo do gene GCH1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36530	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - Estudo do gene DHCR7 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	12 €	1-2 semanas
36531	Défice de succinil-CoA:3-oxoácido CoA transferase (SCOT) - Estudo do gene OXCT1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36532	Défice de succinil-CoA:3-oxoácido CoA transferase (SCOT) - Estudo do gene OXCT1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36533	Défice de guanidinoacetato metiltransferase - Estudo do gene GAMT - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36534	Défice de guanidinoacetato metiltransferase - Estudo do gene GAMT - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36535	Défice de transportador da creatina - Estudo do gene SLC6A8 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36536	Défice de transportador da creatina - Estudo do gene SLC6A8 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36537	Conexina 26 - Estudo do gene GJB2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36538	Conexina 26 - Estudo do gene GJB2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas



Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36539	Conexina 30 - Estudo do gene GJB6 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36540	Conexina 30 - Estudo do gene GJB6 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	110,7 €	17,5 €	1-2 semanas
36541	Doença de Leigh - Estudo do gene SURF1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36542	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene C10orf2 (Twinkle) - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36543	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene C10orf2 (Twinkle) - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	22,5 €	1-2 semanas
36544	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene DGUOK - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36545	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene DGUOK - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	20 €	1-2 semanas
36546	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene MPV17 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36547	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene MPV17 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	32,5 €	1-2 semanas
36548	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36549	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	25 €	1-2 semanas
36550	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene RRM2B - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36551	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene RRM2B - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	27,5 €	1-2 semanas
36552	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLA2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36553	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLA2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	25 €	1-2 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36554	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLG1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36555	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SUCLG1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	27,5 €	1-2 semanas
36556	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TK2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36557	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TK2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	25 €	1-2 semanas
36558	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG2 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36559	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene POLG2 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36560	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SLC25A4 (Ant1) - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	17,5 €	2-3 semanas
36561	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene SLC25A4 (Ant1) - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	20 €	1-2 semanas
36562	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TYMP - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	10 €	2-3 semanas
36563	Síndrome da depleção do mtDNA - Estudo do gene TYMP - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	12 €	1-2 semanas
36564	Cistinose - Estudo molecular do gene CTNS	DGH	URN	Porto	193 €	25 €	4-6 semanas
36565	Cistinose - Estudo molecular do gene CTNS - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas
36566	Cistinose - Estudo molecular do gene CTNS - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36567	Défice em beta-cetotilase - Estudo molecular do gene ACAT1	DGH	URN	Porto	222,5 €	27,5 €	4-6 semanas
36568	Défice em beta-cetotilase - Estudo molecular do gene ACAT1 - estudo de familiar	DGH	URN	Porto	77,3 €	15 €	2-3 semanas

Testes Genéticos

Código	Designação	Departamento	Unidade	Local	Preço	Valor Taxa Moderadora	Tempo de resposta
36569	Défice em beta-cetotiolase - Estudo molecular do gene ACAT1 - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	17,5 €	1-2 semanas
36570	Síndrome de Conradi-Hunermann-Happle (gene EBP) - diagnóstico pré-natal	DGH	URN	Porto	115,1 €	27,5 €	1-2 semanas
201400	Sequenciação automática de DNA, cada fragmento: Nível 1 — Electroforese capilar	DGH	UTI	Lisboa	3,28 €	0,9 €	24-48 horas (Com emissão de relatório até
201401	Sequenciação automática de DNA, cada fragmento: Nível 2 — Purificação após sequenciação cíclica e electroforese	DGH	UTI	Lisboa	4,83 €	1,2 €	24-48 horas (Com emissão de relatório até
201402	Sequenciação automática de DNA, cada fragmento: Nível 3 — Sequenciação cíclica, purificação e electroforese capilar	DGH	UTI	Lisboa	6,87 €	1,4 €	24-48 horas (Com emissão de relatório até
201403	Análise de marcadores por electroforese capilar, cada reacção	DGH	UTI	Lisboa	4,3 €	1,1 €	24-48 horas
201404	Análise de fragmentos por denaturing high performance liquid chromatography (dHPLC), cada injeção	DGH	UTI	Lisboa	4,74 €	1,2 €	24-48 horas
203247	Identificação de proteínas por espectrometria de massa, cada fragmento (spot/banda de gel): digestão enzimática, limpeza de péptidos e análise combinada por peptide mass fingerprinting e sequenciação (MS+MS/MS)	DGH	UTI	Lisboa	51,99 €	2 €	