

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
ABCD1*	X	Legata all'X	Adrenomieloneuropatia	
AIFM1	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene AIFM1	
AR	X	Legata all'X	Sindrome da insensibilità agli androgeni	Il metodo attuale non valuta le ripetizioni del trinucleotide CAG nell'esone 1 di questo gene.
CASK	X	Legata all'X	Sindrome FG, tipo 4; Disturbo dello sviluppo intellettuivo legato all'X, tipo Najm	
CFTR	7	Autosomica recessiva	Fibrosi quística	Vengono segnalate solo le varianti associate alla fibrosi cistica classica. La regione polimorfica dell'introne 8 del gene CFTR (allele 5T) viene riportata solo se viene rilevata la variante NM_000492.4:c.350G>A (p.Arg117His).
CHM	X	Legata all'X	Coroideremia	
COL4A5	X	Legata all'X	Sindrome di Alport tipo 1	
DCX	X	Legata all'X	Lissencefalia, tipo 1; Eterotopia a banda sottocorticale	
DMD	X	Legata all'X	Distrofia Muscolare di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker	
EDA	X	Legata all'X	Displasia ectodermica ipoidrotica tipo 1	
F8*	X	Legata all'X	Hemofilia A	È inclusa anche la rilevazione dell'inversione dell'introne 22 nel gene F8.
F9	X	Legata all'X	Hemofilia B	

I geni localizzati sul cromosoma X vengono analizzati solo nelle donne.

*Questi geni presentano omologia con altri loci genomici, quindi l'accuratezza del test potrebbe essere ridotta.

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
FMR1	X	Legata all'X	Síndrome X Frágil	Vengono analizzate le ripetizioni del trinucleotide CGG nel 5' UTR. Vengono segnalati solo gli alleli in mutazione completa (>200 ripetizioni) e premutazione (55–200 ripetizioni). Il mosaismo, incluso quello gonadico, potrebbe non essere rilevato.
FOXP3	X	Legata all'X	Sindrome IPEX	
GJB2	13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1A	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GLA	X	Legata all'X	Malattia di Fabry	
GPR143	X	Legata all'X	Albinismo oculare recessivo legato all'X; Nistagmo congenito tipo 6	
HBA1-2	16	Autosomica recessiva	Alfa talassemia	Non viene effettuata l'analisi dell'intero gene. Varianti incluse: -MED; -SEA; -THAI; - α 3.7; - α 4.2; - α 20.5; -FIL; Hb Constant Spring (NM_000517.4:c.427T>C).
HBB	11	Autosomica recessiva	Beta talassemia; Anemia a cellule falciformi	
IDS*	X	Legata all'X	Mucopolisaccaridosi tipo 2	
IQSEC2	X	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuivo legato all'X tipo 1	
MECP2	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene MECP2	

I geni localizzati sul cromosoma X vengono analizzati solo nelle donne.

*Questi geni presentano omologia con altri loci genomici, quindi l'accuratezza del test potrebbe essere ridotta.

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
MTM1	X	Legata all'X	Miopatia centronucleare legata al cromosoma X	
OFD1	X	Legata all'X	Sindrome di Joubert tipo 10	
OTC	X	Legata all'X	Deficit di ornitina transcarbamilasi	
PRPS1*	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene PRPS1	
RS1	X	Legata all'X	Retinoschisi	
SLC6A8*	X	Legata all'X	Sindrome da deficit di creatina cerebrale tipo 1	
SMN1	5	Autosomica recessiva	Atrofia muscolare spinale	Viene inclusa solo la delezione dell'esone 7 nel gene SMN1. Non viene effettuata la sequenza né l'analisi di delezione/duplicazione in altre regioni di questo gene. Questo test non rileva portatori "silenziosi" di SMA, che hanno due copie del gene SMN1 su un cromosoma e nessuna sull'altro.
SYN1	X	Legata all'X	Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento; Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 50	
TAFAZZIN	X	Legata all'X	Sindrome di Barth	
WAS	X	Legata all'X	Sindrome di Wiskott-Aldrich; Neutropenia congenita grave legata all'X; Trombocitopenia legata all'X	
XIAP*	X	Legata all'X	Sindrome linfoproliferativa legata all'X tipo 2	

I geni localizzati sul cromosoma X vengono analizzati solo nelle donne.

*Questi geni presentano omologia con altri loci genomici, quindi l'accuratezza del test potrebbe essere ridotta.

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
ZIC3	X	Legata all'X	Eterotassia legata al cromosoma X; VACTERL con idrocefalo	

I geni localizzati sul cromosoma X vengono analizzati solo nelle donne.

*Questi geni presentano omologia con altri loci genomici, quindi l'accuratezza del test potrebbe essere ridotta.