

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>ABCA3</b>	16	Autosomica recessiva	Pneumopatia interstiziale da deficit di ABCA3	
<b>ABCC6*</b>	16	Autosomica recessiva	Pseudoxantoma elastico; Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia tipo 2	
<b>ABCD1*</b>	X	Legata all'X	Adrenomieloneuropatia	
<b>ACADM</b>	1	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	
<b>ACADVL</b>	17	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	
<b>AGA</b>	4	Autosomica recessiva	Aspartilglucosaminuria	
<b>AIFM1</b>	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene AIFM1	
<b>ALDOB</b>	9	Autosomica recessiva	Intolleranza ereditaria al fruttosio	
<b>ALPL</b>	1	Autosomica recessiva	Ipopofosfatasi infantile	
<b>AR</b>	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.
<b>ASL</b>	7	Autosomica recessiva	Aciduria argininosuccinica	
<b>ASPA</b>	17	Autosomica recessiva	Malattia di Canavan	
<b>ATP7B</b>	13	Autosomica recessiva	Malattia di Wilson	
<b>BTD</b>	3	Autosomica recessiva	Deficit di biotinidasi	La variante NM_001370658.1:c.1270G>C (p.Asp424His) non viene segnalata a causa della bassa penetranza e della sua associazione a ridotta attività enzimatica in stato omozigote.
<b>CAPN3</b>	15	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare degli arti tipo 2A	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>CASK</b>	X	Legata all'X	Sindrome FG, tipo 4; Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X, tipo Najm	
<b>CBS</b>	21	Autosomica recessiva	Omocistinuria classica	
<b>CEP290*</b>	12	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene CEP290	La variante intronica profonda NM_025114.4:c.2991+1655A>G non è inclusa.
<b>CFTR</b>	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).
<b>CHM</b>	X	Legata all'X	Coroideremia	
<b>CLCN1</b>	7	Autosomica recessiva	Miotonia congenita	
<b>CNGA3</b>	2	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 2	
<b>CNGB3</b>	8	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 3	
<b>COL4A3</b>	2	Autosomica recessiva	Sindrome di Alport tipo 3B	
<b>COL4A5</b>	X	Legata all'X	Sindrome di Alport tipo 1	
<b>COL7A1</b>	3	Autosomica recessiva	Epidermolisi bollosa distrofica correlata al gene COL7A1	
<b>CPT2</b>	1	Autosomica recessiva	Carenza di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2	
<b>CRB1</b>	1	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 8; Retinite pigmentosa tipo 12	
<b>CTC1</b>	17	Autosomica recessiva	Sindrome di Coats plus	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>CYP1B1</b>	2	Autosomica recessiva	Glaucoma congenito tipo 3A; Disgenesia mesenchimale familiare del segmento anteriore dell'occhio	
<b>CYP21A2</b>	6	Autosomica recessiva	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi	Non viene effettuata l'analisi completa del gene. Varianti incluse: NM_000500.9:c.293-13C/A>G, NM_000500.9:c.332_339del, NM_000500.9:c.518T>A, NM_000500.9:c.710T>A, NM_000500.9:c.713T>A, NM_000500.9:c.719T>A, NM_000500.9:c.923dup, NM_000500.9:c.955C>T, NM_000500.9:c.1069C>T, delezione di 30kb, grande conversione genica. La variante NM_000500.9:c.955C>T viene segnalata solo se non viene rilevata duplicazione del gene CYP21A2. Questa variante insieme alla duplicazione è spesso presente sullo stesso cromosoma (in cis), risultando in due copie funzionali del gene. In tali casi, l'individuo non è considerato portatore di iperplasia surrenalica congenita (Parajes et al., 2008; Kleinle et al., 2009).
<b>DCX</b>	X	Legata all'X	Lissencefalia, tipo 1; Eterotopia a banda sottocorticale	
<b>DDX11</b>	12	Autosomica recessiva	Sindrome da rotture cromosomiche di Varsavia	
<b>DHCR7</b>	11	Autosomica recessiva	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	
<b>DLD</b>	7	Autosomica recessiva	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>DMD</b>	X	Legata all'X	Distrofia Muscular di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker	
<b>DNAH5</b>	5	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 3	
<b>DPYD</b>	1	Autosomica recessiva	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi	
<b>DYNC2H1</b>	11	Autosomica recessiva	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo 3	
<b>EDA</b>	X	Legata all'X	Displasia ectodermica ipoidrotica tipo 1	
<b>ELP1</b>	9	Autosomica recessiva	Disautonomia familiare	
<b>EVC</b>	4	Autosomica recessiva	Sindrome di Ellis-Van Creveld	
<b>EYS*</b>	6	Autosomica recessiva	Retinosis pigmentaria tipo 25	
<b>F8*</b>	X	Legata all'X	Hemofilia A	È inclusa anche la rilevazione dell'inversione dell'introne 22 nel gene F8.
<b>F9</b>	X	Legata all'X	Hemofilia B	
<b>FMRI</b>	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 mosaicismo, incluso quello gonadico, potrebbe non essere rilevato.
<b>FOXP3</b>	X	Legata all'X	Sindrome IPEX	
<b>GAA</b>	17	Autosomica recessiva	Malattia di Pompe	
<b>GALC</b>	14	Autosomica recessiva	Malattia di Krabbe	
<b>GALT</b>	9	Autosomica recessiva	Galattosemia	
<b>GBE1</b>	3	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 4; Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>GCDH</b>	19	Autosomica recessiva	Aciduria glutarica di tipo 1	
<b>GDF1</b>	19	Autosomica recessiva	Sindrome di Ivemark	
<b>GFPT1</b>	2	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 12	
<b>GJB2</b>	13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1A	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
<b>GJB3</b>	1	Autosomica recessiva	Eritrocheratodermia variabilis tipo 1	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
<b>GJB6</b>	13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1B	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
<b>GLA</b>	X	Legata all'X	Malattia di Fabry	
<b>GLE1</b>	9	Autosomica recessiva	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1; Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori	
<b>GPR143</b>	X	Legata all'X	Albinismo oculare recessivo legato all'X; Nistagmo congenito tipo 6	
<b>HBA1-2</b>	16	Autosomica recessiva	Alfa talassemia	Non viene effettuata l'analisi dell'intero gene. Varianti incluse: -MED; -SEA; -THAI; -α3.7; -α4.2; -α20.5; -FIL; Hb Constant Spring (NM_000517.4:c.427T>C).
<b>HBB</b>	11	Autosomica recessiva	Beta talassemia; Anemia a cellule falciformi	
<b>HEXA</b>	15	Autosomica recessiva	Malattia di Tay-Sachs	
<b>HYLS1</b>	11	Autosomica recessiva	Sindrome idroletale	
<b>IDS*</b>	X	Legata all'X	Mucopolisaccaridosi tipo 2	
<b>IQSEC2</b>	X	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 1	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>MECP2</b>	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene MECP2	
<b>MKS1</b>	17	Autosomica recessiva	Sindrome di Bardet-Biedl; Sindrome di Joubert; Sindrome di Meckel	
<b>MMACHC</b>	1	Autosomica recessiva	Acidemia metilmalonica con omocistinuria tipo cbLC	
<b>MPL</b>	1	Autosomica recessiva	Trombocitopenia amegacariocitica congenita tipo 1	
<b>MTM1</b>	X	Legata all'X	Miopia centronucleare legata al cromosoma X	
<b>MYO15A</b>	17	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 3	
<b>NPHS1</b>	19	Autosomica recessiva	Sindrome nefrosica tipo 1	
<b>OCA2</b>	15	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo, tipo 2	
<b>OFD1</b>	X	Legata all'X	Sindrome di Joubert tipo 10	
<b>OTC</b>	X	Legata all'X	Deficit di ornitina transcarbamilasi	
<b>PAH</b>	12	Autosomica recessiva	Fenilchetonuria	
<b>PKHD1</b>	6	Autosomica recessiva	Malattia renale policistica tipo 4	
<b>PMM2</b>	16	Autosomica recessiva	Disturbo congenito della glicosilazione tipo 1A	
<b>POLG</b>	15	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene POLG	
<b>POLR3A</b>	10	Autosomica recessiva	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 7	
<b>PRPS1*</b>	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene PRPS1	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>RMRP</b>	9	Autosomica recessiva	Displasia anauxetica tipo 1; Displasia metafisaria senza ipotricosi; Ipoplasi cartilagine-capelli	
<b>RNASEH2B</b>	13	Autosomica recessiva	Sindrome di Aicardi-Goutières tipo 2	
<b>RS1</b>	X	Legata all'X	Retinoschisi	
<b>SBDS*</b>	7	Autosomica recessiva	Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1	
<b>SCO2</b>	22	Autosomica recessiva	Miopia tipo 6	
<b>SLC22A5</b>	5	Autosomica recessiva	Deficit primitivo sistemico di carnitina	
<b>SLC25A13</b>	7	Autosomica recessiva	Citrullinemia tipo 2	
<b>SLC26A4</b>	7	Autosomica recessiva	Sindrome di Pendred; Sordità autosomica recessiva tipo 4	
<b>SLC45A2</b>	5	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo tipo 4	
<b>SLC6A8*</b>	X	Legata all'X	Sindrome da deficit di creatina cerebrale tipo 1	
<b>SMN1</b>	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.
<b>SMPD1</b>	11	Autosomica recessiva	Malattia di Niemann-Pick tipo A/B	

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

\*\*Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
<b>SYN1</b>	X	Legata all'X	Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento; Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 50	
<b>TFAZZIN</b>	X	Legata all'X	Sindrome di Barth	
<b>TMEM67</b>	8	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene TMEM67	
<b>TRIM37</b>	17	Autosomica recessiva	Sindrome del nanismo di Mulibrey	
<b>TSFM</b>	12	Autosomica recessiva	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 3	
<b>TYR*</b>	11	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo tipo 1A/1B	La variante ipomorfa NM_000372.5:c.1205G>A, p.(Arg402Gln), associata a manifestazioni cliniche più lievi, non viene segnalata.
<b>UGT1A1</b>	2	Autosomica recessiva	Sindrome di Crigler-Najjar tipo 1 e 2	Non vengono segnalate varianti nel gene UGT1A1 associate alla sindrome di Gilbert.
<b>USH2A</b>	1	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 2A; Retinite pigmentosa tipo 39	
<b>WAS</b>	X	Legata all'X	Sindrome di Wiskott-Aldrich; Neutropenia congenita grave legata all'X; Trombocitopenia legata all'X	
<b>XIAP*</b>	X	Legata all'X	Sindrome linfoproliferativa legata all'X tipo 2	
<b>ZIC3</b>	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.

\*\*Cromosoma