

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
AARS2	chr6	Autosomica recessiva	Ovaioleucodistrofia; Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 8	
ABCA3	chr16	Autosomica recessiva	Pneumopatia interstiziale da deficit di ABCA3	
ABCB11	chr2	Autosomica recessiva	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 2	
ABCC6*	chr16	Autosomica recessiva	Pseudoxantoma elastico; Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia tipo 2	
ABCC8	chr11	Autosomica recessiva	Diabete mellito neonatale isolato permanente tipo 3; Ipoglicemia familiare iperinsulinemica tipo 1	
ABCD1*	chrX	Legata all'X	Adrenomieloneuropatia	
ACADM	chr1	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	
ACADVL	chr17	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	
ADGRV1	chr5	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 2	
AGA	chr4	Autosomica recessiva	Aspartilglucosaminuria	
AGL	chr1	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 3A/3B	
AGXT	chr2	Autosomica recessiva	Iperossaluria primitiva, tipo 1	
AIFM1	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene AIFM1	
AIRE	chr21	Autosomica recessiva	Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1	
ALDH5A1	chr6	Autosomica recessiva	Deficit di succinico semialdeide deidrogenasi	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
ALDH7A1	chr5	Autosomica recessiva	Epilessia dipendente dalla piridossina tipo 4	
ALDOB	chr9	Autosomica recessiva	Intolleranza ereditaria al fruttosio	
ALMS1*	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome di Alström	
ALOX12B	chr17	Autosomica recessiva	Ittiosi congenita tipo 2	
ALOXE3	chr17	Autosomica recessiva	Ittiosi congenita tipo 3	
ALPL	chr1	Autosomica recessiva	Ipopofosfatasi infantile	
AR	chrX	Legata all'X	Sindrome da insensibilità agli androgeni	Il metodo attuale non valuta le ripetizioni del trinucleotide CAG nell'esone 1 di questo gene.
ARSA	chr22	Autosomica recessiva	Leucodistrofia metacromatica	
ARSB	chr5	Autosomica recessiva	Mucopolisaccaridosi tipo 6	
ASL	chr7	Autosomica recessiva	Aciduria argininosuccinica	
ASPA	chr17	Autosomica recessiva	Malattia di Canavan	
ASPM	chr1	Autosomica recessiva	Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 5	
ASS1	chr9	Autosomica recessiva	Citrullinemia, tipo I	
ATM	chr11	Autosomica recessiva	Atassia - telangectasia	
ATP7B	chr13	Autosomica recessiva	Malattia di Wilson	
ATR	chr3	Autosomica recessiva	Sindrome di Seckel tipo 1	
ATRX	chrX	Legata all'X	Sindrome ATR-X	
B3GLCT	chr13	Autosomica recessiva	Sindrome di Peters plus	
BBS1	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome di Bardet-Biedl tipo 1	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
BBS10	chr12	Autosomica recessiva	Sindrome di Bardet-Biedl tipo 10	
BBS2	chr16	Autosomica recessiva	Retinite pigmentosa tipo 74; Sindrome di Bardet-Biedl tipo 2	
BCKDHA	chr19	Autosomica recessiva	Malattia delle urine a sciroppo d'acero tipo 1A	
BCKDHB	chr6	Autosomica recessiva	Malattia delle urine a sciroppo d'acero tipo 1B	
BCSIL	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome GRACILE; Sindrome di Björnstad; Deficit isolato del complesso III	
BGN	chrX	Legata all'X	Sindrome di Meester-Loeys; Displasia spondiloepimetafisaria legata all'X	
BRIP1	chr17	Autosomica recessiva	Anemia di Fanconi gruppo J	
BTD	chr3	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.
BTK	chrX	Legata all'X	Deficit isolato dell'ormone della crescita, tipo 3; Agammaglobulinemia legata all'X	
CAPN3	chr15	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare degli arti tipo 2A	
CASK	chrX	Legata all'X	Sindrome FG, tipo 4; Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X, tipo Najm	
CBS	chr21	Autosomica recessiva	Omocistinuria classica	
CC2D2A	chr4	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene CC2D2A	
CCDC103	chr17	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 17	
CCDC40	chr17	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 15	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
CD40LG	chrX	Legata all'X	Immunodeficienza con iper-IgM tipo 1	
CDH23	chr10	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 1D; Sordità autosomica recessiva tipo 12	
CEP152	chr15	Autosomica recessiva	Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 9; Sindrome di Seckel tipo 5	
CEP290*	chr12	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene CEP290	La variante intronica profonda NM_025114.4:c.2991+1655A>G non è inclusa.
CFI	chr4	Autosomica recessiva	Deficienza del fattore I del complemento	
CFTR	chr7	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	chrX	Legata all'X	Coroideremia	
CHRNAE	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 4A, 4B, 4C	
CHRNA3	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome letale da pterigi multipli; Sindrome di Escobar	
CLCN1	chr7	Autosomica recessiva	Miotonia congenita	
CLCN5	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene CLCN5	
CLRN1	chr3	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 3A	
CNGA3	chr2	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 2	
CNGB3	chr8	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 3	
COL18A1	chr21	Autosomica recessiva	Sindrome di Knobloch tipo 1	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
COL4A3	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome di Alport tipo 3B	
COL4A5	chrX	Legata all'X	Sindrome di Alport tipo 1	
COL6A2	chr21	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare congenita di Ullrich tipo 1B; Miopatia, tipo Bethlem tipo 1B	
COL6A3	chr2	Autosomica recessiva	Miopatia, tipo Bethlem tipo 1C; Distrofia muscolare congenita di Ullrich tipo 1C; Distonia primitiva tipo DYT27	
COL7A1	chr3	Autosomica recessiva	Epidermolisi bollosa distrofica correlata al gene COL7A1	
COLQ	chr3	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 5	
COQ8A	chr1	Autosomica recessiva	Deficit primario di coenzima Q10 tipo 4	
CPLANE1	chr5	Autosomica recessiva	Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale; Sindrome di Joubert tipo 17	
CPS1	chr2	Autosomica recessiva	Deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1	
CPT2	chr1	Autosomica recessiva	Carenza di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2	
CRB1	chr1	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 8; Retinite pigmentosa tipo 12	
CRB2	chr9	Autosomica recessiva	Glomerulosclerosi segmentaria e focale tipo 9; Ventricolomegalia-malattia cistica renale	
CTC1	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome di Coats plus	
CTNS	chr17	Autosomica recessiva	Cistinose nefropatica	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
CUL4B	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo Cabezas	
CYBB	chrX	Legata all'X	Immunodeficienza 34; Malattia granulomatosa cronica	
CYP1B1	chr2	Autosomica recessiva	Glaucoma congenito tipo 3A; Disgenesia mesenchimale familiare del segmento anteriore dell'occhio	
CYP21A2	chr6	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 30 kb, 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).
CYP27A1	chr2	Autosomica recessiva	Xantomatosi cerebrotendinea	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
CYP7B1	chr8	Autosomica recessiva	Paraplegia spastica tipo 5A; Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 3	
DCX	chrX	Legata all'X	Lissencefalia, tipo 1; Eterotopia a banda sottocorticale	
DDX11	chr12	Autosomica recessiva	Sindrome da rotture cromosomiche di Varsavia	
DGAT1	chr8	Autosomica recessiva	Diarrea cronica congenita associata ad enteropatia con perdita di proteine	
DHCR7	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	
DHDDS	chr1	Autosomica recessiva	Retinosis pigmentaria tipo 59	
DLD	chr7	Autosomica recessiva	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi	
DLG3	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo tipo 90	
DMD	chrX	Legata all'X	Distrofia Muscular di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker	
DNAAF1	chr16	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 13	
DNAH11*	chr7	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 7	
DNAH5	chr5	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 3	
DNAI1	chr9	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 1	
DNAJC12	chr10	Autosomica recessiva	Iperfenilalaninemia da deficit di DNAJC12	
DOCK6	chr19	Autosomica recessiva	Sindrome di Adams-Oliver tipo 2	
DOCK8	chr9	Autosomica recessiva	Immunodeficienza combinata da deficit di DOCK8	
DOK7	chr4	Autosomica recessiva	Sequenza dell'acinesia fetale; Sindrome miastenica congenita tipo 10	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
DPYD	chr1	Autosomica recessiva	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi	
DYNC2H1	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo 3	
DYSF	chr2	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare dei cingoli tipo 2B; Miopatia di Miyoshi; Miopatia distale con esordio nella tibiale anteriore	
EDA	chrX	Legata all'X	Displasia ectodermica ipoidrotica tipo 1	
EIF2B5	chr3	Autosomica recessiva	Leucoencefalopatia con perdita della sostanza bianca tipo 5	
ELP1	chr9	Autosomica recessiva	Disautonomia familiare	
EMD	chrX	Legata all'X	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss tipo 1	
ERCC2	chr19	Autosomica recessiva	Xeroderma pigmentoso gruppo D; Tricotiodistrofia tipo 1	
ERCC6*	chr10	Autosomica recessiva	Sindrome di Cockayne tipo 1; Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica tipo 1; Sindrome da ipersensibilità agli UV tipo 1	
ETFDH	chr4	Autosomica recessiva	Acidemia glutarica tipo 2C	
EVC	chr4	Autosomica recessiva	Sindrome di Ellis-Van Creveld	
EYS*	chr6	Autosomica recessiva	Retinosis pigmentaria tipo 25	
F8*	chrX	Legata all'X	Hemofilia A	È inclusa anche la rilevazione dell'inversione dell'introne 22 nel gene F8.
F9	chrX	Legata all'X	Hemofilia B	
FANCA	chr16	Autosomica recessiva	Anemia di Fanconi gruppo A	
FANCC	chr9	Autosomica recessiva	Anemia di Fanconi gruppo C	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
FANCI	chr15	Autosomica recessiva	Anemia di Fanconi gruppo I	
FH	chr1	Autosomica recessiva	Aciduria fumarica	
FHL1*	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene FHL1	
FKRP	chr19	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 5A, 5B, 5C	
FKTN	chr9	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 4A, 4B, 4C	
FLNA	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene FLNA	
FMR1	chrX	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.
FOXP3	chrX	Legata all'X	Síndrome IPEX	
FRAS1	chr4	Autosomica recessiva	Síndrome di Fraser tipo 1	
G6PC1	chr17	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 1A	
GAA	chr17	Autosomica recessiva	Malattia di Pompe	
GALC	chr14	Autosomica recessiva	Malattia di Krabbe	
GALNS	chr16	Autosomica recessiva	Mucopolisaccaridosi tipo 4A	
GALT	chr9	Autosomica recessiva	Galattosemia	
GATM	chr15	Autosomica recessiva	Síndrome da deficit di creatina cerebrale tipo 3	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
GBE1	chr3	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 4; Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto	
GCDH	chr19	Autosomica recessiva	Aciduria glutarica di tipo 1	
GDF1	chr19	Autosomica recessiva	Sindrome di Ivemark	
GFPT1	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 12	
GJB2	chr13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1A	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GJB3	chr1	Autosomica recessiva	Eritrocheratodermia variabilis tipo 1	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GJB6	chr13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1B	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GLA	chrX	Legata all'X	Malattia di Fabry	
GLB1	chr3	Autosomica recessiva	Gangliosidosi GM1 tipo 1,2,3; Mucopolisaccaridosi tipo 4B	
GLDC	chr9	Autosomica recessiva	Encefalopatia da glicina tipo 1	
GLE1	chr9	Autosomica recessiva	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1; Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori	
GMPPB	chr3	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare dovuta a distroglicanopatia tipo 14A, 14B, 14C	
GPR143	chrX	Legata all'X	Albinismo oculare recessivo legato all'X; Nistagmo congenito tipo 6	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
GUCY2D	chr17	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 1; Distrofia dei coni e bastoncelli tipo 6; Cecità notturna congenita stazionaria tipo 11	
HADHA	chr2	Autosomica recessiva	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga; Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	
HBA1-2	chr16	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).
HBB	chr11	Autosomica recessiva	Beta talassemia; Anemia a cellule falciformi	
HERC2	chr15	Autosomica recessiva	Ritardo dello sviluppo con disturbo dello spettro autistico e andatura instabile	
HEXA	chr15	Autosomica recessiva	Malattia di Tay-Sachs	
HEXB	chr5	Autosomica recessiva	Malattia di Sandhoff	
HMGCL	chr1	Autosomica recessiva	Deficit di HMG-CoA liasi	
HPRT1	chrX	Legata all'X	Sindrome di Kelley-Seegmiller; Sindrome di Lesch-Nyhan	
HUWE1	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X, tipo Tuner	
HYLS1	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome idroletale	
IDS*	chrX	Legata all'X	Mucopolisaccaridosi tipo 2	
IDUA	chr4	Autosomica recessiva	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
IL10RA	chr11	Autosomica recessiva	Malattia infiammatoria intestinale a esordio precoce correlata a IL10 tipo 28	
IL1RAPL1	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 21	
IL2RG	chrX	Legata all'X	Immunodeficienza combinata legata al cromosoma X	
IQSEC2	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 1	
ITGB4	chr17	Autosomica recessiva	Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica tipo 5B; Epidermolisi bollosa giunzionale generalizzata intermedia tipo 5A	
IVD	chr15	Autosomica recessiva	Acidemia isovalerica	
KCNQ1	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen	
KDM5C	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo sindromico legato all'X correlato a KDM5C	
L1CAM	chrX	Legata all'X	Sindrome MASA; Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio	
LAMA1	chr18	Autosomica recessiva	Sindrome di Poretti-Boltshauser	
LAMA2	chr6	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare congenita da deficit di laminina alfa2	
LIPA	chr10	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo; Malattia di Wolman	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
LMNA	chr1	Autosomica recessiva	Displasia mandiboloacrale; Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 3; Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B1	
LOXHD1	chr18	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 77	
MBTPS2	chrX	Legata all'X	Cheratosi follicolare spinulosa decalvante di Siemens; Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia; Osteogenesi imperfetta tipo 19	
MCOLN1	chr19	Autosomica recessiva	Mucopolipidosi tipo 4	
MCPH1	chr8	Autosomica recessiva	Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 1	
MECP2	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene MECP2	
MKS1	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome di Bardet-Biedl; Sindrome di Joubert; Sindrome di Meckel	
MMACHC	chr1	Autosomica recessiva	Acidemia metilmalonica con omocistinuria tipo cbIC	
MMUT	chr6	Autosomica recessiva	Acidemia metilmalonica tipo mut0	
MPL	chr1	Autosomica recessiva	Trombocitopenia amegacariocitica congenita tipo 1	
MRE11	chr11	Autosomica recessiva	Malattia simil-atassia-telangectasia tipo 1	
MTM1	chrX	Legata all'X	Miopatia centronucleare legata al cromosoma X	
MVK	chr12	Autosomica recessiva	Sindrome da iperimmunoglobulinemia D; Aciduria mevalonica	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
MYMK	chr9	Autosomica recessiva	Sindrome di Carey-Fineman-Ziter	
MYO15A	chr17	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 3	
MYO7A	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 1B; Sordità autosomica recessiva tipo 2	
NAGA	chr22	Autosomica recessiva	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi tipo 1,2,3	
NAGLU	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome di Sanfilippo tipo B	
NBAS	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome da bassa statura-atrofia ottica-anomalia di Pelger-Huët; Insufficienza epatica acuta infantile associata alla febbre	
NDP	chrX	Legata all'X	Vitreoretinopatia essudativa familiare; Malattia di Norrie	
NEB*	chr2	Autosomica recessiva	Miopatia nemalinica tipo 2; Artrogriposi multipla congenita tipo 6	
NEXMIF	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 98	
NFU1	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla, tipo 1; Paraplegia spastica tipo 93	
NMNAT1	chr1	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 9; Sindrome SHILCA	
NPC1	chr18	Autosomica recessiva	Malattia di Niemann-Pick tipo C1/D	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
NPHP1	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome di Senior-Loken tipo 1; Nefronoftisi tipo 1; Sindrome di Joubert tipo 4	Le delezioni in questo gene non saranno riportate, poiché la bassa penetranza riportata ne limita l'utilità clinica.
NPHP3	chr3	Autosomica recessiva	Nefronoftisi tipo 3; Displasia renale-epatico-pancreatica tipo 1; Sindrome di Meckel tipo 7	
NPHS1	chr19	Autosomica recessiva	Sindrome nefrosica tipo 1	
NPHS2	chr1	Autosomica recessiva	Sindrome nefrosica tipo 2	
NR2E3	chr15	Autosomica recessiva	Sindrome di Goldmann-Favre; Retinite pigmentosa tipo 37	
NYX	chrX	Legata all'X	Cecità notturna stazionaria congenita tipo 1A	
OCA2	chr15	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo, tipo 2	
OCRL	chrX	Legata all'X	Malattia di Dent tipo 2; Sindrome di Lowe	
OFD1	chrX	Legata all'X	Sindrome di Joubert tipo 10	
OPA1	chr3	Autosomica recessiva	Sindrome di Behr	
OTC	chrX	Legata all'X	Deficit di ornitina transcarbamilasi	
PAH	chr12	Autosomica recessiva	Fenilchetonuria	
PANK2	chr20	Autosomica recessiva	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi tipo 1	
PCCB	chr3	Autosomica recessiva	Acidemia propionica	
PCDH15	chr10	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 1F; Sordità autosomica recessiva tipo 23	
PCNT	chr21	Autosomica recessiva	Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, 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.

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
PDHA1	chrX	Legata all'X	Deficit di E1-alfa della piruvato deidrogenasi	
PDHB	chr3	Autosomica recessiva	Deficit di E1-beta della piruvato deidrogenasi	
PDZD7	chr10	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 2	
PEX1	chr7	Autosomica recessiva	Sindrome di Zellweger 1A/B; Sindrome di Heimler 1	
PFKM	chr12	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 7	
PIGA*	chrX	Legata all'X	Sindrome da anomalie congenite multiple, ipotonia e crisi epilettiche tipo 2; Sindrome ferro-cerebro-cutanea	
PKHD1	chr6	Autosomica recessiva	Malattia renale policistica tipo 4	
PLA2G6	chr22	Autosomica recessiva	Distrofia neuroassonale infantile tipo 1; Distonia - parkinsonismo tipo Paisan-Ruiz; Neurodegenerazione con accumulo di ferro cerebrale tipo 2B	
PLOD1	chr1	Autosomica recessiva	Sindrome di Ehlers-Danlos tipo 6	
PMM2	chr16	Autosomica recessiva	Disturbo congenito della glicosilazione tipo 1A	
PNKP	chr19	Autosomica recessiva	Atassia-aprassia oculomotoria tipo 4; Encefalopatia epilettica infantile precoce	
PNPLA6	chr19	Autosomica recessiva	Paraplegia spastica tipo 39; Sindrome di Oliver-McFarlane; Sindrome di Boucher-Neuhäuser	
POLG	chr15	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene POLG	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
POLR1C	chr6	Autosomica recessiva	Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 11; Sindrome di Treacher-Collins tipo 3	
POLR3A	chr10	Autosomica recessiva	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 7	
POMGNT1	chr1	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 3A, 3B, 3C; Retinite pigmentosa tipo 76	
PPA2	chr4	Autosomica recessiva	Insufficienza cardiaca improvvisa nell'infanzia	
PPT1	chr1	Autosomica recessiva	Lipofusinosi ceroidale neuronale tipo 1	
PQBP1	chrX	Legata all'X	Sindrome di Renpenning	
PRF1	chr10	Autosomica recessiva	Linfoistiocitosi emofagocitica familiare tipo 2	
PRPS1*	chrX	Legata all'X	Malattie correlate al gene PRPS1	
RAD50	chr5	Autosomica recessiva	Malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen	
RAG1	chr11	Autosomica recessiva	Sindrome di Omenn; Immunodeficienza combinata con granulomatosi; Immunodeficienza combinata grave dovuta a un deficit completo di RAG1/2	
RAPSN	chr11	Autosomica recessiva	Sequenza di deformazione da acinesia fetale tipo 2; Sindrome miastenica congenita tipo 11	
RARS2	chr6	Autosomica recessiva	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6	
RBM10	chrX	Legata all'X	Sindrome TARP	
RDH12	chr14	Autosomica recessiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 13	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
RECQL4	chr8	Autosomica recessiva	Sindrome di Baller-Gerold; Sindrome di Rothmund-Thomson tipo 2; Sindrome RAPADILINO	
RMRP	chr9	Autosomica recessiva	Displasia anauxetica tipo 1; Displasia metafisaria senza ipotricosi; Ipoplasia cartilagine-capelli	
RNASEH2B	chr13	Autosomica recessiva	Sindrome di Aicardi-Goutières tipo 2	
RPGRIP1	chr14	Autosomica recessiva	Distrofia dei coni e dei bastoncelli tipo 13; Amaurosi congenita di Leber tipo 6	
RPGRIP1L	chr16	Autosomica recessiva	Sindrome di Meckel tipo 5; Sindrome di Joubert tipo 7	
RS1	chrX	Legata all'X	Retinoschisi	
RTEL1	chr20	Autosomica recessiva	Discheratosi congenita tipo 5	
SAMD9	chr7	Autosomica recessiva	Calcinosi tumorale normofosfatemica familiare	
SBDS*	chr7	Autosomica recessiva	Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1	
SCNN1B	chr16	Autosomica recessiva	Pseudoipoadosteronismo tipo 1B2	
SCO2	chr22	Autosomica recessiva	Miopia tipo 6	
SGCA	chr17	Autosomica recessiva	Distrofia muscolare degli arti prossimali tipo 3	
SGSH	chr17	Autosomica recessiva	Mucopolisaccaridosi di tipo 3	
SH3TC2	chr5	Autosomica recessiva	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C	
SLC16A2	chrX	Legata all'X	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
SLC17A5	chr6	Autosomica recessiva	Malattia di Salla; Malattia da accumulo di acido sialico libero, forma infantile	
SLC1A4	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome tetraplegia spastica-assottigliamento del corpo calloso-microcefalia postnatale progressiva	
SLC22A5	chr5	Autosomica recessiva	Deficit primitivo sistemico di carnitina	
SLC25A13	chr7	Autosomica recessiva	Citrullinemia tipo 2	
SLC26A2	chr5	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene SLC26A2	
SLC26A3	chr7	Autosomica recessiva	Diarrea congenita da cloruri	
SLC26A4	chr7	Autosomica recessiva	Sindrome di Pendred; Sordità autosomica recessiva tipo 4	
SLC37A4	chr11	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo Ib, Ic	
SLC45A2	chr5	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo tipo 4	
SLC6A8*	chrX	Legata all'X	Sindrome da deficit di creatina cerebrale tipo 1	
SLC7A7	chr14	Autosomica recessiva	Intolleranza alle proteine con lisinuria	
SMN1	chr5	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.
SMPD1	chr11	Autosomica recessiva	Malattia di Niemann-Pick tipo A/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.

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
SPG11	chr15	Autosomica recessiva	Sclerosi laterale amiotrofica giovanile tipo 5; Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2X; Paraplegia spastica, tipo 11	
SURF1	chr9	Autosomica recessiva	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4K; Deficit isolato della citocromo C ossidasi	
SYN1	chrX	Legata all'X	Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento; Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 50	
SYP	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale tipo 96	
TAFAZZIN	chrX	Legata all'X	Sindrome di Barth	
TGM1	chr14	Autosomica recessiva	Ittiosi congenita tipo 1	
TMEM216	chr11	Autosomica recessiva	Síndrome de Joubert tipo 2; Sindrome di Meckel tipo 2; Retinite pigmentosa tipo 98	
TMEM67	chr8	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene TMEM67	
TPP1	chr11	Autosomica recessiva	Lipofuscinosi ceroidale neuronale tipo 1; Atassia spinocerebellare tipo 7	
TRIM37	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome del nanismo di Mulibrey	
TRIT1	chr1	Autosomica recessiva	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa tipo 35	
TSEN54	chr17	Autosomica recessiva	Ipoplasia ponto-cerebellare di tipo 2 e 4	
TSFM	chr12	Autosomica recessiva	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 3	

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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
TYR*	chr11	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.
TYRP1	chr9	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo di tipo 3	
UBA5*	chr3	Autosomica recessiva	Encefalopatia epilettica indeterminata ad esordio precoce	
UGT1A1	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome di Crigler-Najjar tipo 1 e 2	Non vengono segnalate varianti nel gene UGT1A1 associate alla sindrome di Gilbert.
UPF3B	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo sindromico tipo 14	
USH2A	chr1	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 2A; Retinite pigmentosa tipo 39	
USP9X	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo tipo 99	
VARS2	chr6	Autosomica recessiva	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20	
VPS13B	chr8	Autosomica recessiva	Sindrome di Cohen	
WAS	chrX	Legata all'X	Sindrome di Wiskott-Aldrich; Neutropenia congenita grave legata all'X; Trombocitopenia legata all'X	
WFS1	chr4	Autosomica recessiva	Sindrome di Wolfram tipo 1	
XIAP*	chrX	Legata all'X	Sindrome linfoproliferativa legata all'X tipo 2	
ZIC3	chrX	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

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
ZNF711	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 97	
ZNHIT3	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome PEHO	

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