

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
ABCA3	16	Autosomica recessiva	Pneumopatia interstiziale da deficit di ABCA3	
ABCC6*	16	Autosomica recessiva	Pseudoxantoma elastico; Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia tipo 2	
ABCD1*	X	Legata all'X	Adrenomieloneuropatia	
ACADM	1	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	
ACADVL	17	Autosomica recessiva	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	
AGA	4	Autosomica recessiva	Aspartilglucosaminuria	
AIFM1	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene AIFM1	
ALDOB	9	Autosomica recessiva	Intolleranza ereditaria al fruttosio	
ALPL	1	Autosomica recessiva	Ipopofosfatasia infantile	
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.
ASL	7	Autosomica recessiva	Aciduria argininosuccinica	
ASPA	17	Autosomica recessiva	Malattia di Canavan	
ATP7B	13	Autosomica recessiva	Malattia di Wilson	
BTD	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 omoziote.
CAPN3	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
CASK	X	Legata all'X	Sindrome FG, tipo 4; Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X, tipo Najm	
CBS	21	Autosomica recessiva	Omocistinuria classica	
CEP290*	12	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene CEP290	La variante intronica profonda NM_025114.4:c.2991+1655A>G non è inclusa.
CFTR	7	Autosomica recessiva	Fibrosi quistica	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	
CLCN1	7	Autosomica recessiva	Miotonia congenita	
CNGA3	2	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 2	
CNGB3	8	Autosomica recessiva	Acromatopsia tipo 3	
COL4A3	2	Autosomica recessiva	Sindrome di Alport tipo 3B	
COL4A5	X	Legata all'X	Sindrome di Alport tipo 1	
COL7A1	3	Autosomica recessiva	Epidermolisi bollosa distrofica correlata al gene COL7A1	
CPT2	1	Autosomica recessiva	Carenza di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2	
CRB1	1	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 8; Retinite pigmentosa tipo 12	
CTC1	17	Autosomica recessiva	Sindrome di Coats plus	
CYP1B1	2	Autosomica recessiva	Glaucoma congenito tipo 3A; Disgenesia mesenchimale familiare del segmento anteriore dell'occhio	

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

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
CYP21A2	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).
DCX	X	Legata all'X	Lissencefalia, tipo 1; Eterotopia a banda sottocorticale	
DDX11	12	Autosomica recessiva	Sindrome da rotture cromosomiche di Varsavia	
DHCR7	11	Autosomica recessiva	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	
DLD	7	Autosomica recessiva	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi	
DMD	X	Legata all'X	Distrofia Muscular di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker	
DNAH5	5	Autosomica recessiva	Discinesia ciliare primaria tipo 3	
DPYD	1	Autosomica recessiva	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi	
DYNC2HI	11	Autosomica recessiva	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo 3	
EDA	X	Legata all'X	Displasia ectodermica ipoidrotica 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
ELP1	9	Autosomica recessiva	Disautonomia familiare	
EVC	4	Autosomica recessiva	Sindrome di Ellis-Van Creveld	
EYS*	6	Autosomica recessiva	Retinosis pigmentaria tipo 25	
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	
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 mosaicismo, incluso quello gonadico, potrebbe non essere rilevato.
FOXP3	X	Legata all'X	Sindrome IPEX	
GAA	17	Autosomica recessiva	Malattia di Pompe	
GALC	14	Autosomica recessiva	Malattia di Krabbe	
GALT	9	Autosomica recessiva	Galattosemia	
GBE1	3	Autosomica recessiva	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 4; Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto	
GCDH	19	Autosomica recessiva	Aciduria glutarica di tipo 1	
GDF1	19	Autosomica recessiva	Sindrome di Ivemark	
GFPT1	2	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 12	
GJB2	13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1A	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GJB3	1	Autosomica recessiva	Eritrocheratodermia variabilis tipo 1	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.

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

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
GJB6	13	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 1B	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
GLA	X	Legata all'X	Malattia di Fabry	
GLE1	9	Autosomica recessiva	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1; Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori	
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; -THA1; - 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	
HEXA	15	Autosomica recessiva	Malattia di Tay-Sachs	
HYLS1	11	Autosomica recessiva	Sindrome idroletale	
IDS*	X	Legata all'X	Mucopolisaccaridosi tipo 2	
IQSEC2	X	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 1	
MECP2	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene MECP2	
MKS1	17	Autosomica recessiva	Sindrome di Bardet-Biedl; Sindrome di Joubert; Sindrome di Meckel	
MMACHC	1	Autosomica recessiva	Acidemia metilmalonica con omocistinuria tipo cblC	
MPL	1	Autosomica recessiva	Trombocitopenia amegacariocitica congenita 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
MTM1	X	Legata all'X	Miopia centronucleare legata al cromosoma X	
MYO15A	17	Autosomica recessiva	Sordità autosomica recessiva tipo 3	
NPHS1	19	Autosomica recessiva	Sindrome nefrosica tipo 1	
OCA2	15	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo, tipo 2	
OFD1	X	Legata all'X	Sindrome di Joubert tipo 10	
OTC	X	Legata all'X	Deficit di ornitina transcarbamilasi	
PAH	12	Autosomica recessiva	Fenilchetonuria	
PKHD1	6	Autosomica recessiva	Malattia renale policistica tipo 4	
PMM2	16	Autosomica recessiva	Disturbo congenito della glicosilazione tipo 1A	
POLG	15	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene POLG	
POLR3A	10	Autosomica recessiva	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 7	
PRPS1*	X	Legata all'X	Malattie correlate al gene PRPS1	
RMRP	9	Autosomica recessiva	Displasia anauxetica tipo 1; Displasia metafisaria senza ipotricosi; Ipoplasia cartilagine-capelli	
RNASEH2B	13	Autosomica recessiva	Sindrome di Aicardi-Goutières tipo 2	
RS1	X	Legata all'X	Retinoschisi	
SBDS*	7	Autosomica recessiva	Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1	
SCO2	22	Autosomica recessiva	Miopia tipo 6	
SLC22A5	5	Autosomica recessiva	Deficit primitivo sistemico di carnitina	
SLC25A13	7	Autosomica recessiva	Citrullinemia tipo 2	

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

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
SLC26A4	7	Autosomica recessiva	Sindrome di Pendred; Sordità autosomica recessiva tipo 4	
SLC45A2	5	Autosomica recessiva	Albinismo oculocutaneo tipo 4	
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.
SMPD1	11	Autosomica recessiva	Malattia di Niemann-Pick tipo A/B	
SYN1	X	Legata all'X	Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento; Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 50	
TFAZZIN	X	Legata all'X	Sindrome di Barth	
TMEM67	8	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene TMEM67	
TRIM37	17	Autosomica recessiva	Sindrome del nanismo di Mulibrey	
TSMF	12	Autosomica recessiva	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 3	
TYR*	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.
UGT1A1	2	Autosomica recessiva	Sindrome di Crigler-Najjar tipo 1 e 2	Non vengono segnalate varianti nel gene UGT1A1 associate alla sindrome di Gilbert.

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

**Cromosoma

Gene	chr	Modalità di trasmissione	Malattia	Commenti
USH2A	1	Autosomica recessiva	Sindrome di Usher tipo 2A; Retinite pigmentosa tipo 39	
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	
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.

**Cromosoma