

| Gene           | chr   | Modalità di trasmissione | Malattia                                                                                           | Commenti |
|----------------|-------|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>AARS2</b>   | chr6  | Autosomica recessiva     | Ovaioleucodistrofia; Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 8                     |          |
| <b>ABCA3</b>   | chr16 | Autosomica recessiva     | Pneumopatia interstiziale da deficit di ABCA3                                                      |          |
| <b>ABCB11</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 2                                               |          |
| <b>ABCC6*</b>  | chr16 | Autosomica recessiva     | Pseudoxantoma elastico; Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia tipo 2                |          |
| <b>ABCC8</b>   | chr11 | Autosomica recessiva     | Diabete mellito neonatale isolato permanente tipo 3; Ipoglicemia familiare iperinsulinemica tipo 1 |          |
| <b>ABCD1*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Adrenomieloneuropatia                                                                              |          |
| <b>ACADM</b>   | chr1  | Autosomica recessiva     | Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media                                                    |          |
| <b>ACADVL</b>  | chr17 | Autosomica recessiva     | Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga                                              |          |
| <b>ADGRV1</b>  | chr5  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 2                                                                           |          |
| <b>AGA</b>     | chr4  | Autosomica recessiva     | Aspartilglucosaminuria                                                                             |          |
| <b>AGL</b>     | chr1  | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo di glicogeno tipo 3A/3B                                                       |          |
| <b>AGXT</b>    | chr2  | Autosomica recessiva     | Iperossaluria primitiva, tipo 1                                                                    |          |
| <b>AIFM1</b>   | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene AIFM1                                                                   |          |
| <b>AIRE</b>    | chr21 | Autosomica recessiva     | Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1                                                               |          |
| <b>ALDH5A1</b> | 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                                                                                       |
|----------------|-------|--------------------------|---------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ALDH7A1</b> | chr5  | Autosomica recessiva     | Epilessia dipendente dalla piridossina tipo 4     |                                                                                                |
| <b>ALDOB</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Intolleranza ereditaria al fruttosio              |                                                                                                |
| <b>ALMS1*</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Alström                               |                                                                                                |
| <b>ALOX12B</b> | chr17 | Autosomica recessiva     | Ittiosi congenita tipo 2                          |                                                                                                |
| <b>ALOXE3</b>  | chr17 | Autosomica recessiva     | Ittiosi congenita tipo 3                          |                                                                                                |
| <b>ALPL</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Ipopofosfatasia infantile                         |                                                                                                |
| <b>AR</b>      | 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. |
| <b>ARSA</b>    | chr22 | Autosomica recessiva     | Leucodistrofia metacromatica                      |                                                                                                |
| <b>ARSB</b>    | chr5  | Autosomica recessiva     | Mucopolisaccaridosi tipo 6                        |                                                                                                |
| <b>ASL</b>     | chr7  | Autosomica recessiva     | Aciduria argininosuccinica                        |                                                                                                |
| <b>ASPA</b>    | chr17 | Autosomica recessiva     | Malattia di Canavan                               |                                                                                                |
| <b>ASPM</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 5 |                                                                                                |
| <b>ASS1</b>    | chr9  | Autosomica recessiva     | Citrullinemia, tipo I                             |                                                                                                |
| <b>ATM</b>     | chr11 | Autosomica recessiva     | Atassia - telangectasia                           |                                                                                                |
| <b>ATP7B</b>   | chr13 | Autosomica recessiva     | Malattia di Wilson                                |                                                                                                |
| <b>ATR</b>     | chr3  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Seckel tipo 1                         |                                                                                                |
| <b>ATRX</b>    | chrX  | Legata all'X             | Sindrome ATR-X                                    |                                                                                                |
| <b>B3GLCT</b>  | chr13 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Peters plus                           |                                                                                                |
| <b>BBS1</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Bardet-Biedl tipo 1                   |                                                                                                |
| <b>BBS10</b>   | chr12 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Bardet-Biedl 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                                                                                                                                                                         |
|----------------|-------|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>BBS2</b>    | chr16 | Autosomica recessiva     | Retinite pigmentosa tipo 74; Sindrome di Bardet-Biedl tipo 2                        |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BCKDHA</b>  | chr19 | Autosomica recessiva     | Malattia delle urine a sciroppo d'acero tipo 1A                                     |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BCKDHB</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Malattia delle urine a sciroppo d'acero tipo 1B                                     |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BCS1L</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome GRACILE; Sindrome di Björnstad; Deficit isolato del complesso III          |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BGN</b>     | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Meester-Loeys; Displasia spondiloepimetafisaria legata all'X            |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BRIP1</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Anemia di Fanconi gruppo J                                                          |                                                                                                                                                                                  |
| <b>BTD</b>     | 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. |
| <b>BTK</b>     | chrX  | Legata all'X             | Deficit isolato dell'ormone della crescita, tipo 3; Agammaglobulinemia legata all'X |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CAPN3</b>   | chr15 | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare degli arti tipo 2A                                              |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CASK</b>    | chrX  | Legata all'X             | Sindrome FG, tipo 4; Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X, tipo Najm  |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CBS</b>     | chr21 | Autosomica recessiva     | Omocistinuria classica                                                              |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CC2D2A</b>  | chr4  | Autosomica recessiva     | Malattie correlate al gene CC2D2A                                                   |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CCDC103</b> | chr17 | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 17                                                 |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CCDC40</b>  | chr17 | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 15                                                 |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CD40LG</b>  | chrX  | Legata all'X             | Immunodeficienza con iper-IgM tipo 1                                                |                                                                                                                                                                                  |
| <b>CDH23</b>   | chr10 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 1D; Sordità autosomica recessiva tipo 12                     |                                                                                                                                                                                  |

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                                                                                                                                                                                                                                       |
|----------------|-------|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>CEP152</b>  | chr15 | Autosomica recessiva     | Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 9;<br>Sindrome di Seckel tipo 5     |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CEP290*</b> | chr12 | Autosomica recessiva     | Malattie correlate al gene CEP290                                                   | La variante intronica profonda<br>NM_025114.4:c.2991+1655A>G non è inclusa.                                                                                                                                                                    |
| <b>CFI</b>     | chr4  | Autosomica recessiva     | Deficienza del fattore I del complemento                                            |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CFTR</b>    | chr7  | Autosomica recessiva     | Fibrosi quística                                                                    | Vengono segnalate solo le varianti associate alla<br>fibrosi cistica classica. La regione polimorfica<br>dell'introne 8 del gene CFTR (allele 5T) viene riportata<br>solo se viene rilevata la variante<br>NM_000492.4:c.350G>A (p.Arg117His). |
| <b>CHM</b>     | chrX  | Legata all'X             | Coroideremia                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CHRNE</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Sindrome miastenica congenita tipo 4A, 4B, 4C                                       |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CHRNA3</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome letale da pterigi multipli; Sindrome di<br>Escobar                         |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CLCN1</b>   | chr7  | Autosomica recessiva     | Miotonia congenita                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CLCN5</b>   | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene CLCN5                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CLRN1</b>   | chr3  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 3A                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CNGA3</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Acromatopsia tipo 2                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>CNGB3</b>   | chr8  | Autosomica recessiva     | Acromatopsia tipo 3                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>COL18A1</b> | chr21 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Knobloch tipo 1                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>COL4A3</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Alport tipo 3B                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>COL4A5</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Alport tipo 1                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>COL6A2</b>  | chr21 | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare congenita di Ullrich tipo 1B;<br>Miopatia, tipo Bethlem tipo 1B |                                                                                                                                                                                                                                                |

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 |
|----------------|-------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>COL6A3</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Miopatia, tipo Bethlem tipo 1C; Distrofia muscolare congenita di Ullrich tipo 1C; Distonia primitiva tipo DYT27 |          |
| <b>COL7A1</b>  | chr3  | Autosomica recessiva     | Epidermolisi bollosa distrofica correlata al gene COL7A1                                                        |          |
| <b>COLQ</b>    | chr3  | Autosomica recessiva     | Sindrome miastenica congenita tipo 5                                                                            |          |
| <b>COQ8A</b>   | chr1  | Autosomica recessiva     | Deficit primario di coenzima Q10 tipo 4                                                                         |          |
| <b>CPLANE1</b> | chr5  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale; Sindrome di Joubert tipo 17                                 |          |
| <b>CPS1</b>    | chr2  | Autosomica recessiva     | Deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1                                                                         |          |
| <b>CPT2</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Carenza di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2                                                             |          |
| <b>CRB1</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Amaurosi congenita di Leber tipo 8; Retinite pigmentosa tipo 12                                                 |          |
| <b>CRB2</b>    | chr9  | Autosomica recessiva     | Glomerulosclerosi segmentaria e focale tipo 9; Ventricolomegalia-malattia cistica renale                        |          |
| <b>CTC1</b>    | chr17 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Coats plus                                                                                          |          |
| <b>CTNS</b>    | chr17 | Autosomica recessiva     | Cistinose nefropatica                                                                                           |          |
| <b>CUL4B</b>   | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo Cabezas                                                 |          |
| <b>CYBB</b>    | chrX  | Legata all'X             | Immunodeficienza 34; Malattia granulomatosa cronica                                                             |          |
| <b>CYP1B1</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Glaucoma congenito tipo 3A; Disgenesia mesenchimale familiare del segmento anteriore dell'occhio                |          |

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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|----------------|-------|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>CYP21A2</b> | 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). |
| <b>CYP27A1</b> | chr2  | Autosomica recessiva     | Xantomatosi cerebrotendinea                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>CYP7B1</b>  | chr8  | Autosomica recessiva     | Paraplegia spastica tipo 5A; Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 3 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>DCX</b>     | chrX  | Legata all'X             | Lissencefalia, tipo 1; Eterotopia a banda sottocorticale                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>DDX11</b>   | chr12 | Autosomica recessiva     | Sindrome da rotture cromosomiche di Varsavia                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |

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 |
|----------------|-------|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>DGAT1</b>   | chr8  | Autosomica recessiva     | Diarrea cronica congenita associata ad enteropatia con perdita di proteine                                         |          |
| <b>DHCR7</b>   | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Smith-Lemli-Opitz                                                                                      |          |
| <b>DHDDS</b>   | chr1  | Autosomica recessiva     | Retinosis pigmentaria tipo 59                                                                                      |          |
| <b>DLD</b>     | chr7  | Autosomica recessiva     | Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi                                                                          |          |
| <b>DLG3</b>    | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo tipo 90                                                                       |          |
| <b>DMD</b>     | chrX  | Legata all'X             | Distrofia Muscular di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker                                                      |          |
| <b>DNAAF1</b>  | chr16 | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 13                                                                                |          |
| <b>DNAH11*</b> | chr7  | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 7                                                                                 |          |
| <b>DNAH5</b>   | chr5  | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 3                                                                                 |          |
| <b>DNAI1</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Discinesia ciliare primaria tipo 1                                                                                 |          |
| <b>DNAJC12</b> | chr10 | Autosomica recessiva     | Iperfenilalaninemia da deficit di DNAJC12                                                                          |          |
| <b>DOCK6</b>   | chr19 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Adams-Oliver tipo 2                                                                                    |          |
| <b>DOCK8</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Immunodeficienza combinata da deficit di DOCK8                                                                     |          |
| <b>DOK7</b>    | chr4  | Autosomica recessiva     | Sequenza dell'acinesia fetale; Sindrome miastenica congenita tipo 10                                               |          |
| <b>DPYD</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Deficit di diidropirimidina deidrogenasi                                                                           |          |
| <b>DYNC2H1</b> | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome costa corta-polidattilia, tipo 3                                                                          |          |
| <b>DYSF</b>    | chr2  | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare dei cingoli tipo 2B; Miopatia di Miyoshi; Miopatia distale con esordio nella tibiale anteriore |          |
| <b>EDA</b>     | chrX  | Legata all'X             | Displasia ectodermica ipoidrotica 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                                                                    |
|---------------|-------|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| <b>EIF2B5</b> | chr3  | Autosomica recessiva     | Leucoencefalopatia con perdita della sostanza bianca tipo 5                                                              |                                                                             |
| <b>ELP1</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Disautonomia familiare                                                                                                   |                                                                             |
| <b>EMD</b>    | chrX  | Legata all'X             | Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss tipo 1                                                                             |                                                                             |
| <b>ERCC2</b>  | chr19 | Autosomica recessiva     | Xeroderma pigmentoso gruppo D; Tricotiodistrofia tipo 1                                                                  |                                                                             |
| <b>ERCC6*</b> | chr10 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Cockayne tipo 1; Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica tipo 1; Sindrome da ipersensibilità agli UV tipo 1 |                                                                             |
| <b>ETFDH</b>  | chr4  | Autosomica recessiva     | Acidemia glutarica tipo 2C                                                                                               |                                                                             |
| <b>EVC</b>    | chr4  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Ellis-Van Creveld                                                                                            |                                                                             |
| <b>EYS*</b>   | chr6  | Autosomica recessiva     | Retinosis pigmentaria tipo 25                                                                                            |                                                                             |
| <b>F8*</b>    | chrX  | Legata all'X             | Hemofilia A                                                                                                              | È inclusa anche la rilevazione dell'inversione dell'introne 22 nel gene F8. |
| <b>F9</b>     | chrX  | Legata all'X             | Hemofilia B                                                                                                              |                                                                             |
| <b>FANCA</b>  | chr16 | Autosomica recessiva     | Anemia di Fanconi gruppo A                                                                                               |                                                                             |
| <b>FANCC</b>  | chr9  | Autosomica recessiva     | Anemia di Fanconi gruppo C                                                                                               |                                                                             |
| <b>FANCI</b>  | chr15 | Autosomica recessiva     | Anemia di Fanconi gruppo I                                                                                               |                                                                             |
| <b>FH</b>     | chr1  | Autosomica recessiva     | Aciduria fumarica                                                                                                        |                                                                             |
| <b>FHL1*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene FHL1                                                                                          |                                                                             |
| <b>FKRP</b>   | chr19 | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 5A, 5B, 5C                                                                   |                                                                             |
| <b>FKTN</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 4A, 4B, 4C                                                                   |                                                                             |
| <b>FLNA</b>   | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene FLNA                                                                                          |                                                                             |

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                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------|-------|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>FMR1</b>  | chrX  | Legata all'X             | Síndrome X Frágil                                                                        | Vengono analizzate le ripetizioni del trinucleotide CCG 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> | chrX  | Legata all'X             | Sindrome IPEX                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>FRAS1</b> | chr4  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Fraser tipo 1                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>G6PC1</b> | chr17 | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo di glicogeno tipo 1A                                                |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GAA</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Malattia di Pompe                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GALC</b>  | chr14 | Autosomica recessiva     | Malattia di Krabbe                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GALNS</b> | chr16 | Autosomica recessiva     | Mucopolisaccaridosi tipo 4A                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GALT</b>  | chr9  | Autosomica recessiva     | Galattosemia                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GATM</b>  | chr15 | Autosomica recessiva     | Sindrome da deficit di creatina cerebrale tipo 3                                         |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GBE1</b>  | chr3  | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo di glicogeno tipo 4; Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GCDH</b>  | chr19 | Autosomica recessiva     | Aciduria glutarica di tipo 1                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GDF1</b>  | chr19 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Ivemark                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GFPT1</b> | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome miastenica congenita tipo 12                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>GJB2</b>  | chr13 | Autosomica recessiva     | Sordità autosomica recessiva tipo 1A                                                     | Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.                                                                                                                                                                                          |
| <b>GJB3</b>  | chr1  | Autosomica recessiva     | Eritrocheratoderma variabilis tipo 1                                                     | Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.                                                                                                                                                                                          |

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                                                                                                                                                     |
|---------------|-------|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>GJB6</b>   | chr13 | Autosomica recessiva     | Sordità autosomica recessiva tipo 1B                                                                                       | Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.                                                                                             |
| <b>GLA</b>    | chrX  | Legata all'X             | Malattia di Fabry                                                                                                          |                                                                                                                                                              |
| <b>GLB1</b>   | chr3  | Autosomica recessiva     | Gangliosidosi GM1 tipo 1,2,3; Mucopolisaccaridosi tipo 4B                                                                  |                                                                                                                                                              |
| <b>GLDC</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Encefalopatia da glicina tipo 1                                                                                            |                                                                                                                                                              |
| <b>GLE1</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1; Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori     |                                                                                                                                                              |
| <b>GMPPB</b>  | chr3  | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare dovuta a distroglicanopatia tipo 14A, 14B, 14C                                                         |                                                                                                                                                              |
| <b>GPRI43</b> | chrX  | Legata all'X             | Albinismo oculare recessivo legato all'X; Nistagmo congenito tipo 6                                                        |                                                                                                                                                              |
| <b>GUCY2D</b> | chr17 | Autosomica recessiva     | Amaurosi congenita di Leber tipo 1; Distrofia dei coni e bastoncelli tipo 6; Cecità notturna congenita stazionaria tipo 1I |                                                                                                                                                              |
| <b>HADHA</b>  | chr2  | Autosomica recessiva     | Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga; Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale               |                                                                                                                                                              |
| <b>HBA1-2</b> | 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). |
| <b>HBB</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Beta talassemia; Anemia a cellule falciformi                                                                               |                                                                                                                                                              |
| <b>HERC2</b>  | chr15 | Autosomica recessiva     | Ritardo dello sviluppo con disturbo dello spettro autistico e andatura instabile                                           |                                                                                                                                                              |

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 |
|-----------------|-------|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>HEXA</b>     | chr15 | Autosomica recessiva     | Malattia di Tay-Sachs                                                                                                            |          |
| <b>HEXB</b>     | chr5  | Autosomica recessiva     | Malattia di Sandhoff                                                                                                             |          |
| <b>HMGCL</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Deficit di HMG-CoA liasi                                                                                                         |          |
| <b>HPRT1</b>    | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Kelley-Seegmiller; Sindrome di Lesch-Nyhan                                                                           |          |
| <b>HUWE1</b>    | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X, tipo Tuner                                                                    |          |
| <b>HYLS1</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome idroletale                                                                                                              |          |
| <b>IDS*</b>     | chrX  | Legata all'X             | Mucopolisaccaridosi tipo 2                                                                                                       |          |
| <b>IDUA</b>     | chr4  | Autosomica recessiva     | Mucopolisaccaridosi, tipo 1                                                                                                      |          |
| <b>IL10RA</b>   | chr11 | Autosomica recessiva     | Malattia infiammatoria intestinale a esordio precoce correlata a IL10 tipo 28                                                    |          |
| <b>IL1RAPL1</b> | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 21                                                                        |          |
| <b>IL2RG</b>    | chrX  | Legata all'X             | Immunodeficienza combinata legata al cromosoma X                                                                                 |          |
| <b>IQSEC2</b>   | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 1                                                                         |          |
| <b>ITGB4</b>    | chr17 | Autosomica recessiva     | Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica tipo 5B; Epidermolisi bollosa giunzionale generalizzata intermedia tipo 5A |          |
| <b>IVD</b>      | chr15 | Autosomica recessiva     | Acidemia isovalerica                                                                                                             |          |
| <b>KCNQ1</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen                                                                                              |          |
| <b>KDM5C</b>    | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo sindromico legato all'X correlato a KDM5C                                                   |          |

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 |
|---------------|-------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>LICAM</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome MASA; Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio                                                                   |          |
| <b>LAMA1</b>  | chr18 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Poretti-Boltshauser                                                                                                   |          |
| <b>LAMA2</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare congenita da deficit di laminina alfa2                                                                        |          |
| <b>LIPA</b>   | chr10 | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo; Malattia di Wolman                                                             |          |
| <b>LMNA</b>   | chr1  | Autosomica recessiva     | Displasia mandiboloacrale; Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 3; Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B1               |          |
| <b>LOXHD1</b> | chr18 | Autosomica recessiva     | Sordità autosomica recessiva tipo 77                                                                                              |          |
| <b>MBTPS2</b> | chrX  | Legata all'X             | Cheratosi follicolare spinulosa decalvante di Siemens; Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia; Osteogenesi imperfetta tipo 19 |          |
| <b>MCOLN1</b> | chr19 | Autosomica recessiva     | Mucopolipidosi tipo 4                                                                                                             |          |
| <b>MCPH1</b>  | chr8  | Autosomica recessiva     | Microcefalia primaria autosomica recessiva tipo 1                                                                                 |          |
| <b>MECP2</b>  | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene MECP2                                                                                                  |          |
| <b>MKS1</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Bardet-Biedl; Sindrome di Joubert; Sindrome di Meckel                                                                 |          |
| <b>MMACHC</b> | chr1  | Autosomica recessiva     | Acidemia metilmalonica con omocistinuria tipo cblC                                                                                |          |
| <b>MMUT</b>   | chr6  | Autosomica recessiva     | Acidemia metilmalonica tipo mut0                                                                                                  |          |
| <b>MPL</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Trombocitopenia amegacariocitica congenita 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 |
|---------------|-------|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>MRE11</b>  | chr11 | Autosomica recessiva     | Malattia simil-atassia-telangectasia tipo 1                                                                                   |          |
| <b>MTM1</b>   | chrX  | Legata all'X             | Miopia centronucleare legata al cromosoma X                                                                                   |          |
| <b>MVK</b>    | chr12 | Autosomica recessiva     | Sindrome da iperimmunoglobulinemia D;<br>Aciduria mevalonica                                                                  |          |
| <b>MYMK</b>   | chr9  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Carey-Fineman-Ziter                                                                                               |          |
| <b>MYO15A</b> | chr17 | Autosomica recessiva     | Sordità autosomica recessiva tipo 3                                                                                           |          |
| <b>MYO7A</b>  | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 1B; Sordità autosomica recessiva tipo 2                                                                |          |
| <b>NAGA</b>   | chr22 | Autosomica recessiva     | Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi tipo 1,2,3                                                                          |          |
| <b>NAGLU</b>  | chr17 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Sanfilippo tipo B                                                                                                 |          |
| <b>NBAS</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome da bassa statura-atrofia ottica-anomalia di Pelger-Huët; Insufficienza epatica acuta infantile associata alla febbre |          |
| <b>NDP</b>    | chrX  | Legata all'X             | Vitreoretinopatia essudativa familiare; Malattia di Norrie                                                                    |          |
| <b>NEB*</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Miopia nemalinica tipo 2; Artrogriposi multipla congenita tipo 6                                                              |          |
| <b>NEXMIF</b> | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettuale legato all'X tipo 98                                                                    |          |
| <b>NFU1</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla, tipo 1; Paraplegia spastica tipo 93                                    |          |
| <b>NMNAT1</b> | chr1  | Autosomica recessiva     | Amaurosi congenita di Leber tipo 9; Sindrome SHILCA                                                                           |          |

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                                                                                                             |
|---------------|-------|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>NPC1</b>   | chr18 | Autosomica recessiva     | Malattia di Niemann-Pick tipo C1/D                                                          |                                                                                                                      |
| <b>NPHP1</b>  | 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. |
| <b>NPHP3</b>  | chr3  | Autosomica recessiva     | Nefronoftisi tipo 3; Displasia renale-epatico-pancreatica tipo 1; Sindrome di Meckel tipo 7 |                                                                                                                      |
| <b>NPHS1</b>  | chr19 | Autosomica recessiva     | Sindrome nefrosica tipo 1                                                                   |                                                                                                                      |
| <b>NPHS2</b>  | chr1  | Autosomica recessiva     | Sindrome nefrosica tipo 2                                                                   |                                                                                                                      |
| <b>NR2E3</b>  | chr15 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Goldmann-Favre; Retinite pigmentosa tipo 37                                     |                                                                                                                      |
| <b>NYX</b>    | chrX  | Legata all'X             | Cecità notturna stazionaria congenita tipo 1A                                               |                                                                                                                      |
| <b>OCA2</b>   | chr15 | Autosomica recessiva     | Albinismo oculocutaneo, tipo 2                                                              |                                                                                                                      |
| <b>OCRL</b>   | chrX  | Legata all'X             | Malattia di Dent tipo 2; Sindrome di Lowe                                                   |                                                                                                                      |
| <b>OFD1</b>   | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Joubert tipo 10                                                                 |                                                                                                                      |
| <b>OPA1</b>   | chr3  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Behr                                                                            |                                                                                                                      |
| <b>OTC</b>    | chrX  | Legata all'X             | Deficit di ornitina transcarbamilasi                                                        |                                                                                                                      |
| <b>PAH</b>    | chr12 | Autosomica recessiva     | Fenilchetonuria                                                                             |                                                                                                                      |
| <b>PANK2</b>  | chr20 | Autosomica recessiva     | Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi tipo 1                                   |                                                                                                                      |
| <b>PCCB</b>   | chr3  | Autosomica recessiva     | Acidemia propionica                                                                         |                                                                                                                      |
| <b>PCDH15</b> | chr10 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 1F; Sordità autosomica recessiva tipo 23                             |                                                                                                                      |
| <b>PCNT</b>   | chr21 | Autosomica recessiva     | Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, tipo 2                                  |                                                                                                                      |
| <b>PDHA1</b>  | chrX  | Legata all'X             | Deficit di E1-alfa della piruvato 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 |
|---------------|-------|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>PDHB</b>   | chr3  | Autosomica recessiva     | Deficit di E1-beta della piruvato deidrogenasi                                                                                                  |          |
| <b>PDZD7</b>  | chr10 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 2                                                                                                                        |          |
| <b>PEX1</b>   | chr7  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Zellweger 1A/B; Sindrome di Heimler 1                                                                                               |          |
| <b>PFKM</b>   | chr12 | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo di glicogeno tipo 7                                                                                                        |          |
| <b>PIGA*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome da anomalie congenite multiple, ipotonia e crisi epilettiche tipo 2; Sindrome ferro-cerebro-cutanea                                    |          |
| <b>PKHD1</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Malattia renale policistica tipo 4                                                                                                              |          |
| <b>PLA2G6</b> | chr22 | Autosomica recessiva     | Distrofia neuroassonale infantile tipo 1; Distonia - parkinsonismo tipo Paisan-Ruiz; Neurodegenerazione con accumulo di ferro cerebrale tipo 2B |          |
| <b>PLOD1</b>  | chr1  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Ehlers-Danlos tipo 6                                                                                                                |          |
| <b>PMM2</b>   | chr16 | Autosomica recessiva     | Disturbo congenito della glicosilazione tipo 1A                                                                                                 |          |
| <b>PNKP</b>   | chr19 | Autosomica recessiva     | Atassia-aprassia oculomotoria tipo 4; Encefalopatia epilettica infantile precoce                                                                |          |
| <b>PNPLA6</b> | chr19 | Autosomica recessiva     | Paraplegia spastica tipo 39; Sindrome di Oliver-McFarlane; Sindrome di Boucher-Neuhäuser                                                        |          |
| <b>POLG</b>   | 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 |
|----------------|-------|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>POLR1C</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 11; Sindrome di Treacher-Collins tipo 3                                                             |          |
| <b>POLR3A</b>  | chr10 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia ipomielinizzante tipo 7                                                              |          |
| <b>POMGNT1</b> | chr1  | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare-distroglucanopatia tipo 3A, 3B, 3C; Retinite pigmentosa tipo 76                                                      |          |
| <b>PPA2</b>    | chr4  | Autosomica recessiva     | Insufficienza cardiaca improvvisa nell'infanzia                                                                                          |          |
| <b>PPT1</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Lipofusinosi ceroidale neuronale tipo 1                                                                                                  |          |
| <b>PQBP1</b>   | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Renpenning                                                                                                                   |          |
| <b>PRF1</b>    | chr10 | Autosomica recessiva     | Linfoistocitosi emofagocitica familiare tipo 2                                                                                           |          |
| <b>PRPS1*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Malattie correlate al gene PRPS1                                                                                                         |          |
| <b>RAD50</b>   | chr5  | Autosomica recessiva     | Malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen                                                                        |          |
| <b>RAG1</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Omenn; Immunodeficienza combinata con granulomatosi; Immunodeficienza combinata grave dovuta a un deficit completo di RAG1/2 |          |
| <b>RAPSN</b>   | chr11 | Autosomica recessiva     | Sequenza di deformazione da acinesia fetale tipo 2; Sindrome miastenica congenita tipo 11                                                |          |
| <b>RARS2</b>   | chr6  | Autosomica recessiva     | Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6                                                                                                       |          |
| <b>RBM10</b>   | chrX  | Legata all'X             | Sindrome TARP                                                                                                                            |          |
| <b>RDH12</b>   | chr14 | Autosomica recessiva     | Amaurosis congénita de Leber tipo 13                                                                                                     |          |
| <b>RECQL4</b>  | chr8  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Baller-Gerold; Sindrome di Rothmund-Thomson tipo 2; Sindrome RAPADILINO                                                      |          |

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 |
|-----------------|-------|--------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| <b>RMRP</b>     | chr9  | Autosomica recessiva     | Displasia anauxetica tipo 1; Displasia metafisaria senza ipotricosi; Ipoplasi cartilagine-capelli |          |
| <b>RNASEH2B</b> | chr13 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Aicardi-Goutières tipo 2                                                              |          |
| <b>RPGRIP1</b>  | chr14 | Autosomica recessiva     | Distrofia dei coni e dei bastoncelli tipo 13; Amaurosi congenita di Leber tipo 6                  |          |
| <b>RPGRIP1L</b> | chr16 | Autosomica recessiva     | Sindrome di Meckel tipo 5; Sindrome di Joubert tipo 7                                             |          |
| <b>RS1</b>      | chrX  | Legata all'X             | Retinoschisi                                                                                      |          |
| <b>RTEL1</b>    | chr20 | Autosomica recessiva     | Discheratosi congenita tipo 5                                                                     |          |
| <b>SAMD9</b>    | chr7  | Autosomica recessiva     | Calcinosi tumorale normofosfatemica familiare                                                     |          |
| <b>SBDS*</b>    | chr7  | Autosomica recessiva     | Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1                                                              |          |
| <b>SCNN1B</b>   | chr16 | Autosomica recessiva     | Pseudoipoadosteronismo tipo 1B2                                                                   |          |
| <b>SCO2</b>     | chr22 | Autosomica recessiva     | Miopia tipo 6                                                                                     |          |
| <b>SGCA</b>     | chr17 | Autosomica recessiva     | Distrofia muscolare degli arti prossimali tipo 3                                                  |          |
| <b>SGSH</b>     | chr17 | Autosomica recessiva     | Mucopolisaccaridosi di tipo 3                                                                     |          |
| <b>SH3TC2</b>   | chr5  | Autosomica recessiva     | Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C                                                          |          |
| <b>SLC16A2</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Allan-Herndon-Dudley                                                                  |          |
| <b>SLC17A5</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Malattia di Salla; Malattia da accumulo di acido sialico libero, forma infantile                  |          |

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                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-----------------|-------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>SLC1A4</b>   | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome tetraplegia spastica-assottigliamento del corpo calloso-microcefalia postnatale progressiva                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC22A5</b>  | chr5  | Autosomica recessiva     | Deficit primitivo sistemico di carnitina                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC25A13</b> | chr7  | Autosomica recessiva     | Citrullinemia tipo 2                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC26A2</b>  | chr5  | Autosomica recessiva     | Malattie correlate al gene SLC26A2                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC26A3</b>  | chr7  | Autosomica recessiva     | Diarrea congenita da cloruri                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC26A4</b>  | chr7  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Pendred; Sordità autosomica recessiva tipo 4                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC37A4</b>  | chr11 | Autosomica recessiva     | Malattia da accumulo di glicogeno tipo Ib, Ic                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC45A2</b>  | chr5  | Autosomica recessiva     | Albinismo oculocutaneo tipo 4                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC6A8*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome da deficit di creatina cerebrale tipo 1                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SLC7A7</b>   | chr14 | Autosomica recessiva     | Intolleranza alle proteine con lisinuria                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SMN1</b>     | 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. |
| <b>SMPD1</b>    | chr11 | Autosomica recessiva     | Malattia di Niemann-Pick tipo A/B                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>SPG11</b>    | chr15 | Autosomica recessiva     | Sclerosi laterale amiotrofica giovanile tipo 5;<br>Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2X;<br>Paraplegia spastica, tipo 11 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

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                                                                                                                       |
|-----------------|-------|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>SURF1</b>    | chr9  | Autosomica recessiva     | Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4K; Deficit isolato della citocromo C ossidasi                                                         |                                                                                                                                |
| <b>SYN1</b>     | chrX  | Legata all'X             | Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento; Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 50 |                                                                                                                                |
| <b>SYP</b>      | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo tipo 96                                                                                                 |                                                                                                                                |
| <b>TAFAZZIN</b> | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Barth                                                                                                                            |                                                                                                                                |
| <b>TGM1</b>     | chr14 | Autosomica recessiva     | Ittiosi congenita tipo 1                                                                                                                     |                                                                                                                                |
| <b>TMEM216</b>  | chr11 | Autosomica recessiva     | Síndrome de Joubert tipo 2; Sindrome di Meckel tipo 2; Retinite pigmentosa tipo 98                                                           |                                                                                                                                |
| <b>TMEM67</b>   | chr8  | Autosomica recessiva     | Malattie correlate al gene TMEM67                                                                                                            |                                                                                                                                |
| <b>TPP1</b>     | chr11 | Autosomica recessiva     | Lipofusinosi ceroidale neuronale tipo 1; Atassia spinocerebellare tipo 7                                                                     |                                                                                                                                |
| <b>TRIM37</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Sindrome del nanismo di Mulibrey                                                                                                             |                                                                                                                                |
| <b>TRIT1</b>    | chr1  | Autosomica recessiva     | Deficit combinato di fosforilazione ossidativa tipo 35                                                                                       |                                                                                                                                |
| <b>TSEN54</b>   | chr17 | Autosomica recessiva     | Ipoplasia ponto-cerebellare di tipo 2 e 4                                                                                                    |                                                                                                                                |
| <b>TSFM</b>     | chr12 | Autosomica recessiva     | Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 3                                                                                     |                                                                                                                                |
| <b>TYR*</b>     | 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. |
| <b>TYRP1</b>    | chr9  | Autosomica recessiva     | Albinismo oculocutaneo di 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                                                                           |
|---------------|-------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>UBA5*</b>  | chr3  | Autosomica recessiva     | Encefalopatia epilettica indeterminata ad esordio precoce                                           |                                                                                    |
| <b>UGT1A1</b> | chr2  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Crigler-Najjar tipo 1 e 2                                                               | Non vengono segnalate varianti nel gene UGT1A1 associate alla sindrome di Gilbert. |
| <b>UPF3B</b>  | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo sindromico tipo 14                                             |                                                                                    |
| <b>USH2A</b>  | chr1  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Usher tipo 2A; Retinite pigmentosa tipo 39                                              |                                                                                    |
| <b>USP9X</b>  | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo tipo 99                                                        |                                                                                    |
| <b>VARS2</b>  | chr6  | Autosomica recessiva     | Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20                                           |                                                                                    |
| <b>VPS13B</b> | chr8  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Cohen                                                                                   |                                                                                    |
| <b>WAS</b>    | chrX  | Legata all'X             | Sindrome di Wiskott-Aldrich; Neutropenia congenita grave legata all'X; Trombocitopenia legata all'X |                                                                                    |
| <b>WFS1</b>   | chr4  | Autosomica recessiva     | Sindrome di Wolfram tipo 1                                                                          |                                                                                    |
| <b>XIAP*</b>  | chrX  | Legata all'X             | Sindrome linfoproliferativa legata all'X tipo 2                                                     |                                                                                    |
| <b>ZIC3</b>   | chrX  | Legata all'X             | Eterotassia legata al cromosoma X; VACTERL con idrocefalo                                           |                                                                                    |
| <b>ZNF711</b> | chrX  | Legata all'X             | Disturbo dello sviluppo intellettivo legato all'X tipo 97                                           |                                                                                    |
| <b>ZNHIT3</b> | 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