

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; Sindrome di Seckel tipo 5	
<b>CEP290*</b>	chr12	Autosomica recessiva	Malattie correlate al gene CEP290	
<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 fibrosi cistica classica. La regione polimorfica dell'introne 8 del gene CFTR (allele 5T) viene riportata solo se viene rilevata la variante NM_000492.4:c.350G>A (p.Arg117His).
<b>CHM</b>	chrX	Legata all'X	Coroideremia	
<b>CHRNE</b>	chr17	Autosomica recessiva	Sindrome miastenica congenita tipo 4A, 4B, 4C	
<b>CHRN3</b>	chr2	Autosomica recessiva	Sindrome letale da pterigi multipli; Sindrome di 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; 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	Miopia, 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>CTCI</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>FMRI</b>	chrX	Legata all'X	Síndrome X Frágil	Vengono analizzate le ripetizioni del trinucleotide CGG nel 5' UTR. Vengono segnalati solo gli alleli in mutazione completa (>200 ripetizioni) e premutazione (55–200 ripetizioni). Il mosaicismo, incluso quello gonadico, potrebbe non essere rilevato.
<b>FOXP3</b>	chrX	Legata all'X	Síndrome IPEX	
<b>FRAS1</b>	chr4	Autosomica recessiva	Síndrome 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	L'allele D2 "Duarte" non è incluso nei risultati riportati, poiché non è associato a galattosemia clinicamente significativa.
<b>GATM</b>	chr15	Autosomica recessiva	Síndrome 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	Síndrome di Ivemark	
<b>GFPT1</b>	chr2	Autosomica recessiva	Síndrome 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.

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>GJB3</b>	chr1	Autosomica recessiva	Eritrocheratodermia variabilis tipo 1	Le varianti associate a un fenotipo lieve non vengono segnalate.
<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 include: -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	

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>HERC2*</b>	chr15	Autosomica recessiva	Ritardo dello sviluppo con disturbo dello spettro autistico e andatura instabile	
<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	

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>KDM5C</b>	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettivo sindromico legato all'X correlato a KDM5C	
<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	

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>MPL</b>	chr1	Autosomica recessiva	Trombocitopenia amegacariocitica congenita tipo 1	
<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; 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	

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>NMNATI*</b>	chr1	Autosomica recessiva	Amaurosi congenita di Leber tipo 9; Sindrome SHILCA	
<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	

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>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	
<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	

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>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	
<b>POLRIC*</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	Lipofuscinosi ceroidale neuronale tipo 1	
<b>PQBPI</b>	chrX	Legata all'X	Sindrome di Renpenning	
<b>PRF1</b>	chr10	Autosomica recessiva	Linfoistiocitosi 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	

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>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	
<b>RMRP</b>	chr9	Autosomica recessiva	Displasia anauxetica tipo 1; Displasia metafisaria senza ipotricosi; Ipoplasia 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	

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>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	
<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.

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>SMPD1</b>	chr11	Autosomica recessiva	Malattia di Niemann-Pick tipo A/B	
<b>SPG11</b>	chr15	Autosomica recessiva	Sclerosi laterale amiotrofica giovanile tipo 5; Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2X; Paraplegia spastica, tipo 11	
<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 intellettuale legato all'X tipo 50	
<b>SYP</b>	chrX	Legata all'X	Disturbo dello sviluppo intellettuale 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; Síndrome 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	Lipofuscinosi 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	

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>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	
<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	

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>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