

TEST GENETICO CARRIER – I LIVELLO

Tecnologia Utilizzata

- Pannello NGS Vazyme
- PCR + elettroforesi capillare per **FMR1** (X Fragile) e **SMN1** (SMA)

Patologie Analizzate – 20 geni

- | | |
|---|---|
| • Disautonomia Familiare (ELP1) | • Anemia di Fanconi Tipo C (FANCC) |
| • Galattosemia (GALT) | • Malattia di Gaucher (GBA) |
| • Deficit MCAD (ACADM) | • Sordità congenita non sindromica (GJB2) |
| • Fenilchetonuria (PAH) | • Anemia falciforme / Beta talassemia (HBB) |
| • Sindrome di Smith-Lemli-Opitz (DHCR7) | • Tay-Sachs (HEXA) |
| • Sindrome di Bloom (BLM) | • Canavan (ASPA) |
| • Fibrosi Cistica (CFTR) | • Retinite pigmentosa (DHDDS) |
| • Iperplasia surrenalica congenita (CYP21A2) | • Distrofia muscolare Duchenne/Becker* (DMD) |
| • Anemia di Fanconi (FANCA/FANCC) | • Malattia di Fabry (GLA) |
| • Alfa talassemia* (HBA1/HBA2) | |

* Solo mutazioni puntiformi (NO delezioni)

TEST GENETICO CARRIER – II LIVELLO

Tecnologia Utilizzata

- Pannello NGS Vazyme – **419 geni AR e X-linked**
- PCR + elettroforesi capillare per **FMR1** e **SMN1**

Ambiti Patologici Inclusi

- **Emoglobinopatie** – talassemie, anemia falciforme
- **Malattie metaboliche** – fenilchetonuria, galattosemia, glicogenosi, acidurie, tirosinemie
- **Patologie neurologiche** – SMA, X Fragile, encefalopatie, leucodistrofie
- **Sindromi genetiche complesse** – Usher, Joubert, Bardet-Biedl, Alport, Ehlers-Danlos, Zellweger

- **Cardiomiopatie ereditarie**
- **Malattie scheletriche** e osteogenesi imperfetta
- **Immunodeficienze primitive** – SCID, ADA, RAG1/RAG2, Wiskott-Aldrich

www.istitutovarelli.it | 081 767 2202 | info@istitutovarelli.it



**ISTITUTO DIAGNOSTICO
VARELLI**

TEST CARRIER II LIVELLO – Lista Completa 419 Geni

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Ritardo mentale-sindrome della faccia ipnotica, Sindrome di Jüberger-Marsidi, Sindrome di Carpenter-Waziri, Sindrome di Holmes-Gang, Sindrome di Smith-Fineman-Myers, Alpha-talassemia/Sindrome da ritardo mentale	ATRX	Microcefalia primitiva, tipo 3	CDK5RAP2
Sindrome di Cockayne/Xeroderma pigmentoso gruppo G, Sindrome di COFS3	ERCC5	Microcefalia primitiva, tipo 4	KNL1
Acidemia combinata malonica e metilmalonica	ACSF3	Microcefalia primitiva, tipo 7	STIL
Acidemia combinata metilmalonica e iperomocisteinemia	HCFC1	Microcefalia primitiva, tipo 8	CEP135
Acidemia isovalerica	IVD	Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli	TSPYL1
Acidemia metilmalonica	MMUT	Mucopolidiosi IV	MCOLN1
Acidemia metilmalonica con omocistinuria	ABCD4	Mucopolidiosi, tipo II	GNPTAB, GNPTG
Acidemia metilmalonica, tipo cblA	MMAA	Mucopolisaccaridosi tipo 2	IDS
Acidemia metilmalonica, tipo cblB	MMAB	Mucopolisaccaridosi tipo 4A (Sindrome di Morquio A)	GALNS
Acidemia metilmalonica, tipo cblG	MTR	Neutropenia congenita grave da deficit di G6PC3	G6PC3
Acidemia propionica	PCCA, PCCB	Neutropenia congenita grave legata all'X/ Sindrome di Wiskott-Aldrich/ Trombocitopenia legata all'X	WAS
Aciduria 3-metilglutaconica tipo II	TAZ	Oftalmoplegia esterna progressiva/Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma miopatica	TK2
Aciduria 3-metilglutaconica, tipo I	AUH	Omocistinuria	MTHFR
Aciduria 3-metilglutaconica, tipo III	OPA3	Omocistinuria classica	CBS
Aciduria 3-metilglutaconica, tipo V	DNAJC19	Omocistinuria-anemia megaloblastica, tipo cblE	MTRR
Aciduria Argininosuccinica	ASL		SEC24D, TMEM38B
Aciduria Metilmalonica e omocistinuria, tipo cblC	MMACHC	Osteogenesi imperfetta di tipo 3	WNT1
Aciduria Metilmalonica e omocistinuria, tipo cblD	MMADHC	Osteogenesi imperfetta di tipo 3 e di tipo 4	TENT5A
Aciduria fumarica	FH	Osteogenesi imperfetta di tipo 3 e tipo 4	SP7
Aciduria glutarica, tipo I	GCDH	Osteogenesi imperfetta di tipo 3 e tipo 4+B957	SPARC
Aciduria glutarica, tipo III	SUGCT	Osteogenesi imperfetta di tipo 4	LEPRE1
Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cblF	LMBRD1	Osteogenesi imperfetta tipo 2 e tipo 3	MESD
Adrenoleucodistrofia	ABCD1	Osteogenesi imperfetta tipo 3 e tipo 4	PPIB
Agammaglobulinemia legata all'X, Bassa statura da deficit isolato dell'ormone della crescita	BTK	Osteogenesi imperfetta, tipo 2 , tipo3 e tipo 4	P3H1
		Osteogenesi imperfetta, tipo 2 e tipo 3	

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X	L1CAM	Osteogenesi imperfetta, tipo 2/ tipo 3,/tipo4	CRTAP BMP1, CREB3L1, PLOD2, SERPINH1
Agenesia del corpo calloso	SLC12A6	Osteogenesi imperfetta, tipo 3	SERPINF1
Agenesia del corpo calloso	IGBP1	Osteogenesi imperfetta, tipo 3 e tipo 4	FKBP10
Albinismo oculare recessivo legato all'X	GPR143	Osteogenesi imperfetta, tipo 3 e tipo 4/ Sindrome di Bruck	CA2
Alfa talassemia	HBA1, HBA2*	Osteopetrosi con acidosi tubolare renale	OSTM1
Artrogriposi - disfunzione renale - colestasi	VIPAS39, VPS33B	Osteopetrosi con displasia neuroassonale, forma infantile	ABCA3
Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori	GLE1	Retinite pigmentosa / Sindrome di Bardet-Biedl	ARL6
Artrogriposi multipla congenita distale legata all'X	UBA1	Retinite pigmentosa/ Sindrome di Usher, tipo 2	USH2A
Atassia cerebellare non progressiva - deficit cognitivo	VLDLR	Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius	PHF8
Atrofia Muscolare Spinale	SMN1	Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder	SMS
Beta talassemia/ Amenia falciforme	HBB	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stocco Dos Santos	SHROOM4 ACSL4, ARHGEF6, DLG3, FTSJ1, GDI1, IL1RAPL1, IQSEC2, PAK3, RAB39B, SYP, TSPAN7, UPF3B, ZNF711
Cardiomiopatia dilatativa	DSG2, DSP	Ritardo mentale non sindromico legato all'X	USP9X
Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata	FHL2, MYPN	Ritardo mentale non sindromico legato all'X/ Sindrome dismorfismi facciali - bassa statura - atresia delle	SLC25A15
Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata	GATAD1	Sindrme della Tripla-H / Sindrome da iperornitinemia-iperammonemia-omocitrullinemia	CCDC8, CUL7, OBSL1
Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata / Deficit familiare di glucocorticoidi	JPH2	Sindrome 3M	F5
Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata / Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G	TXNRD2	Sindrome Budd Chiari	SNAP29
Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata / Distrofia muscolare, tipo Selcen	TCAP	Sindrome CEDNIK	DNMT3B
Cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatata 1Y	BAG3	Sindrome ICF	MBTPS2
Cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatata 2°	TPM1	Sindrome IFAP (Ittiosi follicolare – atrichia – fotofobia)/osteogenesi imperfetta	RAB3GAP1, RAB3GAP2
Cardiomiopatia ipertrofica, tipo 1, miopatia	TNNI3	Sindrome Micro/Sindrome di Marsolf	MYO18B
Cholestasis, progressive familial intrahepatic, 11	MYH7	Sindrome anomalia di Klippel-Feil-miopatia-dismorfismi facciali	SIX6
Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 1 / Colestasi intraepatica ricorrente benigna, tipo 1	SEMA7A	Sindrome coloboma del disco ottico-atrofia maculare-corioretinopatia	DYNC2H1
Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 2	ATP8B1	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo Verma-Naumof	
	ABCB11		

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 3	ABCB4	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo Verma-Naumoff	DYNC2I1, DYNC2I2
Condrodisplasia di Blomstrand	PTH1R	Sindrome craniofacciale - sordità - mano/ Sindrome di Waardenburg, tipo 1/Sindrome di Waardenburg, tipo 3	PAX3
Condrodisplasia puntata	ARSF, ARSL	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 2	ERBB3
Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 1, Deficit della biogenesi dei perossisomi, tipo 9	PEX7	Sindrome da deficit di Glut-1	SLC2A1
Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 2	GNPAT	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma epatocerebrale da deficit di DGUOK	DGUOK
Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 3	AGPS	Sindrome da deplezione del mtDNA	SUCLA2
Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 5, Deficit della biogenesi dei perossisomi, 2° (sindrome di Zellweger),2B	PEX5	Sindrome da distress respiratorio acuto	SFTPB
Condrodisplasia puntata, X-Linked, Malattia di MEND	EBP	Sindrome da frammentazione cromosomica di Nijmegen	NBN
Cutis laxa autosomica recessiva tipo 2, tipo classico/ Sindrome della cute rugosa	ATP6V0A2	Sindrome da insensibilità agli androgeni	AR
Deficit di fosfogliceratochinasi	PGK1	Sindrome da ipercalciuria e coloboma maculare bilaterale	CLDN19
Deficit cognitivo FRAXE	AFF2	Sindrome da iperecplessia ed epilessia	ARHGEF9
Deficit cognitivo non sindromico autosomico recessivo/Sindrome da spasmi infantili	ST3GAL3	Sindrome dell'X fragile, mutazioni puntiformi	FMR1
Deficit cognitivo sindromico non-specificato	HUWE1	Sindrome della cornea fragile	ZNF469
Deficit cognitivo sindromico non-specificato	BRWD3	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo	CRLF1
Deficit congenito del fattore IX/ Emofilia B	F9	Sindrome di Aarskog-Scott	FGD1
Deficit congenito del fattore VIII/ Emofilia A	F8	Sindrome di Aicardi-Goutières	RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1
Deficit del trasportatore della creatina legato all'X	SLC6A8	Sindrome di Aicardi-Goutières	TREX1
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	HADHB	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	SLC16A2
Deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi	HSD17B10	Sindrome di Alpers-Huttenlocher	POLG, POU1F1
Deficit di Carnitina palmitoil transferasi, 1A	CPT1A	Sindrome di Alport	COL4A3, COL4A4
Deficit di Carnitina palmitoiltransferasi II	CPT2	Sindrome di Alström	ALMS1
Deficit di Glucosio 6 fosfato deidrogenasi	G6PD	Sindrome di Antley-Bixler tipo 2	POR
Deficit di Ornitina transcarbamilasi	OTC	Sindrome di Ayasi	POU3F4
Deficit di carnitina, sistemica primitiva	SLC22A5	Sindrome di Baller-Gerold	RECQL4
Deficit di carnitina-acilcarnitinatraslocasi	SLC25A20	Sindrome di Bamforth-Lazarus	FOXE1
Deficit di chinasi deidrogenasi a catena ramificata (sindrome autismo-epilessia)	BCKDK	Sindrome di Bardet-Biedl	MKKS, TTC8
Deficit di citocromo C ossidasi, infantile letale	COX15	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 1	BBS1
Deficit di metilmalonil- CoA epimerasi	MCEE	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 10	BBS10
Deficit di properdina	CFP	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 12	BBS12
Deficit ereditario della tireoglobulina	SERPINA7	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 2	BBS2
Deficit isolato del complesso I	NDUFA1	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 4	BBS4
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIA)	ETFA	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 5	BBS5
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIB)	ETFB	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 7	BBS7

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIC)	ETFDH	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 9	BBS9
Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi	ACOX1	Sindrome di Bardet-Biedl/ Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2H	TRIM32
Difetto nella biogenesi dei perossisomi,10A (Zellweger),10B	PEX3	Sindrome di Bartter	SLC12A1
Difetto nella biogenesi dei perossisomi,11A (Zellweger),11B	PEX13	Sindrome di Bartter tipo 2	KCNJ1
Difetto nella biogenesi dei perossisomi,4A (Zellweger), 4B	PEX6	Sindrome di Bartter tipo 4	BSND
Difetto nella biogenesi dei perossisomi,6A (Zellweger),6B Difetto nella biogenesi dei perossisomi,3A (Zellweger),3B	PEX10 PEX12	Sindrome di Bernard-Soulier	GP1BB
Disabilità intellettiva - bassa statura - sovrappeso legata all'X	THOC2	Sindrome di Björnstad /Sindrome GRACILE/ Deficit isolato del complesso III	BCS1L
Disabilità intellettiva legata all'X da mutazione di GRIA3	GRIA3	Sindrome di Bloom	BLM
Disabilità intellettiva legata all'X tipo Cabezas	CUL4B	Sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann	PHF6
Disabilità intellettiva legata all'X, tipo Nascimento	UBE2A	Sindrome di COFS4 (Cerebroculofacioscheletrica, tipo 4)	ERCC1
Disabilità intellettiva sindromica legata all'X	KDM5C	Sindrome di Canavan	ASPA
Discheratosi congenita	DKC1	Sindrome di Carpenter	RAB23
Discinesia ciliare primitiva, 36	DNAAF6	Sindrome di Carpenter tipo 2	MEGF8
Disgenesia gonadica 46,XX; Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia	MRPS22	Sindrome di Christianson	SLC9A6
Displasia acro-capito-femorale	IHH	Sindrome di Chédiak-Higashi	LYST
Displasia cranioectodermica/ Sindrome costa corta-polidattilia tipo 5/ Sindrome costa corta-polidattilia,	WDR35	Sindrome di Cockayne, tipo A	ERCC8
Displasia cranioectodermica/ Sindrome di Jeune/ Sindrome di Senior-Loken	WDR19	Sindrome di Cockayne, tipo B, Sindrome di COFS1	ERCC6
Displasia di Greenberg	LBR	Sindrome di Cockayne/Xeroderma pigmentoso, gruppo F	ERCC4
Displasia di Schneckenbecken	SLC35D1	Sindrome di Cohen	VPS13B
Displasia dissegmentaria, tipo Silverman Handmaker/ Sindrome di Schwartz-Jampel	HSPG2	Sindrome di Donnai-Barrow	LRP2
Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza	NFKBIA	Sindrome di Dubowitz	LIG4, NSUN2
Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza/ Incontinentia pigmenti	IKBK	Sindrome di Ehlers-Danlos	PLOD1
Displasia ectodermica ipoidrotica legata all'X	EDA	Sindrome di Ehlers-Danlos con cifoscoliosi progressiva, miopia e perdita dell'udito	FKBP14
Displasia geleofisica	ADAMTSL2	Sindrome di Ehlers-Danlos tipo 6B	PRDM5
Displasia mandiboloacrale con lipodistrofia, tipo B/Dermopatia restrittiva	ZMPSTE24	Sindrome di Ellis-Van Creveld (EVC)	EVC, EVC2
Displasia osteosclerotica letale dell'osso	FAM20C	Sindrome di Floating-Harbor	SRCAP
Displasia setto-ottica (Sindrome di De Morsier)	HESX1	Sindrome di Fraser	FRAS1, FREM2
Displasia ventricolare aritmogena	DSC2	Sindrome di Fried	AP1S2
Distrofia dei coni e dei bastoncelli/Malattia di Stargardt/Retinite pigmentosa	ABCA4	Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss	SLC25A24
Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L/Displasia gnatodifasica	ANO5	Sindrome di Griscelli	MYO5A, RAB27A

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1L	ALG9	Sindrome di Hartnup	SLC6A19
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1a	PMM2	Sindrome di Hermansky-Pudlak	BLOC1S6
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1d	ALG3	Sindrome di Hermansky-Pudlak da deficit di AP-3	AP3B1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1e	DPM1	Sindrome di Hurler-Scheie (Mucopolisaccaridosi tipo 1H/S)	IDUA
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1g	ALG12	Sindrome di Johanson-Blizzard	UBR1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1h	ALG8	Sindrome di Joubert	ARL13B
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1i	ALG2	Sindrome di Joubert associata a difetto oculare	AHI1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1k	ALG1	Sindrome di Joubert con difetto oculorenale	CEP290
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1m	DOLK	Sindrome di Joubert di tipo 10	OFD1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1n	RFT1	Sindrome di Joubert, tipo 1	INPP5E
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1q	SRD5A3	Sindrome di Joubert, tipo 2, Sindrome di Meckel, tipo 2	TMEM216
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2d	B4GALT1	Sindrome di Joubert, tipo 2, Sindrome di Meckel, tipo 3	TMEM67
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2e	COG7	Sindrome di Joubert, tipo 4	NPHP1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2f	SLC35A1	Sindrome di Joubert, tipo 7	RPGRIP1L
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2h	COG8	Sindrome di Joubert, tipo 9, Sindrome di Meckel, Sindrome di COACH	CC2D2A
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1b	MPI	Sindrome di Kartagener	DNAI1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1c	ALG6	Sindrome di Kelley-Seegmiller/ Sindrome di Lesch-Nyhan	HPRT1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1f	MPDU1	Sindrome di Kenny-Caffey/Sindrome di Sanjad-Sakati/ Sindrome encefalopatia progressiva a esordio precoce	TBCE
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1ib	MOGS	Sindrome di Kostmann	HAX1
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1ig	COG1	Sindrome di Lujan-Fryns	ZDHHC9
Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1	CYP11A1	Sindrome di Marinesco-Sjögren	SIL1
Encefalomiopatia mitocondriale - aminoacidopatia, tipo 9	SUCLG1	Sindrome di Meckel tipo 1	MKS1
Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale	RRM2B, TYMP	Sindrome di Mohr-Tranebjaerg	TIMM8A
Encefalopatia associata a cardiomiopatia ipertrofica e alla malattia tubulare renale	COQ9	Sindrome di Noonan	LZTR1
Encefalopatia associata a ipermetioninemia da deficit di adenosina chinasi	ADK	Sindrome di Omenn	RAG2, RMRP
Encefalopatia da glicina	AMT, GCSH, GLDC	Sindrome di Omenn, Immunodeficienza combinata grave (SCID)	DCLRE1C
Encefalopatia epilettica infantile precoce	SLC25A22	Sindrome di Opitz GBBB	MID1
Encefalopatia epilettica infantile precoce/Ritardo mentale non sindromico legato all'X/ Sindrome da	ARX	Sindrome di Opitz-Kaveggia (FGS1), Sindrome di Lujan-Fryns	MED12
Encefalopatia etilmalonica	ETHE1	Sindrome di PKAN	PANK2
Encefalopatia mitocondriale infantile correlata a FASTKD2	FASTKD2	Sindrome di Perrault tipo 1/Deficit dell'enzima bifunzionale	HSD17B4
Epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 1	GFM1	Sindrome di Renpenning	PQBP1
Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica	ITGA6	Sindrome di Roberts	ESCO2
Epidermolisi bullosa	COL7A1	Sindrome di Sanfilippo tipo A (Mucopolisaccaridosi tipo 3A)	SGSH

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Epilessia autosomica dominante con segni uditivi/Microlissencefalia	RELN	Sindrome di Sanfilippo tipo B (Mucopolisaccaridosi tipo 3B)	NAGLU
Epilessia generalizzata con convulsioni febbrili plus /Sindrome di Usher, tipo 2	ADGRV1	Sindrome di Sanfilippo tipo D (Mucopolisaccaridosi tipo 3)	GNS
Epilessia legata all'X - disturbi dell'apprendimento - disturbi del comportamento	SYN1	Sindrome di Sanfilippo, tipo C (Mucopolisaccaridosi tipo 3C)	HGSNAT
Epilessia limitata alle femmine associata a disabilità intellettiva	PCDH19	Sindrome di Schöpf-Schulz-Passarge/Displasia odonto-onico-dermica/Displasia ectodermica ipoidrotica autosomica recessiva	WNT10A
Epilessia mioclonica infantile familiare	CPLX1	Sindrome di Seckel / Telangectasia cutanea familiare e sindrome da predisposizione ai tumori orofaringei	ATR
Epilessia mioclonica progressiva tipo 1	CSTB	Sindrome di Sengers (Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopatia mitocondriale)	AGK
Epilessia progressiva, tipo 10	PRDM8	Sindrome di Senior-Loken	IQCB1
Fenilchetonuria	PAH	Sindrome di Shwachman-Diamond	SBDS
Fibrosi cistica	CFTR	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel	GPC3
Focomelia, tipo Schinzel/Sindrome di Fuhrmann	WNT7A	Sindrome di Sjögren-Larsson	ALDH3A2
Galattosemia	GALT	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	DHCR7
Glicogenosi da deficit di glucosio-6-fosfatasi, tipo a	G6PC	Sindrome di Sotos	APC2
Glicogenosi tipo 3a (GSD 3a) e 3b (GSD 3B)	AGL	Sindrome di Stuve-Wiedemann	LIFR
Glicogenosi, tipo Ib	SLC37A4	Sindrome di Treacher Collins, tipo 3	POLR1C
Immunodeficienza combinata caratterizzata da microcefalia, ritardo della crescita e linfopenia dei linfociti T e B	NHEJ1	Sindrome di Usher syndrome, tipo 3A	CLRN1
Immunodeficienza combinata grave	LCK	Sindrome di Usher, tipo 1	CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1E, USH1G
Immunodeficienza combinata grave (SCID) T-B+	JAK3	Sindrome di Usher, tipo 2/ Sordità neurosensoriale non sindromica, autosomica recessiva, tipo DFNB	WHRN
Immunodeficienza combinata grave (T-, B+, N +)	CD3D	Sindrome di Usher, tipo 29	CCNO
Immunodeficienza combinata grave T -, B -, NK+, Sindrome di Omenn	RAG1	Sindrome di Walker-Warburg	FKRP, FKTN, LARGE1, POMGNT1, POMT1, POMT2
Immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit di IL-7Ralfa	IL7R	Sindrome di Werner	WRN
Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi	ADA	Sindrome di Wolcott-Rallison	EIF2AK3
Immunodeficienza grave combinata, T- B+ NK+	PTPRC	Sindrome di Zellweger	PEX26
Immunodeficienza grave dei linfociti T, alopecia congenita-distrofia ungueale	FOXN1	Sindrome difetti della pigmentazione-cheratoderma palmoplantare-carcinoma cutaneo	SASH1
Ipomagnesemia renale, 3	CLDN16	Sindrome disabilità cognitiva-ritardo dello sviluppo-contratture	ZC4H2
Ipoplasia delle cellule di Leydig da resistenza a LH	LHCGR	Sindrome disabilità intellettiva - ipoplasia cerebellare - displasia spondiloepifisaria legata all'X	RPL10

Patologia	Geni	Patologia	Geni
Ipoplasia pontocerebellare	TSEN54	Sindrome displasia spondiloepimetafisaria progressiva - bassa statura - dismorfismi facciali - quarto metatarso corto - disabilità intellettiva	RSPRY1
Ipotiroidismo Congenito (Sindrome da resistenza al THR)	TRHR	Sindrome disregolazione immunitaria-poliendocrinopatia-enteropatia legata all'X	FOXP3
Ittiosi Arlecchino	ABCA12	Sindrome iper-IgM legata all'X	CD40LG
Ittiosi lamellare	TGM1	Sindrome letale da pterigi multipli	CHRNA1, CHRND
La sindrome da deficit di RUBCN,	RUBCN	Sindrome miastenica congenita	DOK7, DPAGT1, LAMB2, PLEC, RAPSN
Labio/palatoschisi	DLG1	Sindrome miastenica congenita	NPHS1
Leucodistrofia metacromatica	ARSA	Sindrome nefrosica, tipo 1	NPHS2
Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida ad esordio infantile (Malattia di Pompe)	GAA	Sindrome nefrosica, tipo 2	FOLR1
Malattia di Charcot-Marie-Tooth assonale autosomica recessiva da deficit del metabolismo del rame	SCO2	Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe	OCRL
Malattia di Fabry	GLA	Sindrome trombocitopenia-aplasia del radio (TAR)	RBM8A
Malattia di Krabbe	GALC	Sordità ereditaria di tipo 1B	GJB2
Malattia di Lafora, epilessia	EPM2A	Sordità neurosensoriale rara non sindromica, tipo DFNB	SLC26A4
Malattia di Sandhof	HEXB	Tirosinemia tipo 2	TAT
Malattia di Tay-Sachs	HEXA	Tirosinemia, tipo I	FAH
Malattia di Wilson	ATP7B	Tirosinemia, tipo III	HPD
Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3	TSFM	distrofia muscolare di Duchenne e di Becker	DMD*
Microcefalia primitiva autosomica recessiva	ASPM, WDR62		
Microcefalia primitiva, tipo 17	CIT		

* Solo mutazioni puntiformi (NO delezioni)