

**GENESCREEN FOCUS: 30 malattie genetiche indagate**

<b>Gene</b>	<b>Patologia</b>
<b>ACADM</b>	<b>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media</b>
<b>AGXT</b>	<b>Iperossaluria primaria di tipo 1</b>
<b>ARSA</b>	<b>Leucodistrofia metacromatica</b>
<b>ATP7B</b>	<b>Malattia di Wilson</b>
<b>BTD</b>	<b>Deficit di biotinidasi</b>
<b>CBS</b>	<b>Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi</b>
<b>CFTR</b>	<b>Fibrosi cistica</b>
<b>DHCR7</b>	<b>Sindrome di Smith-Lemli-Opitz</b>
<b>EMD</b>	<b>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 1 legata all'X</b>
<b>FMR1</b>	<b>Sindrome dell'X fragile</b>
<b>GAA</b>	<b>Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2</b>
<b>GALC</b>	<b>Malattia di Krabbe</b>
<b>GALT</b>	<b>Galattosemia</b>
<b>GBA</b>	<b>Malattia di Gaucher</b>
<b>GJB1</b>	<b>Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth, dominante legata all'X, tipo 1</b>
<b>GJB2</b>	<b>Sordità, autosomica recessiva, tipo 1A; Sordità digenica, GJB2/GJB6</b>
<b>GJB6</b>	<b>Sordità, autosomica recessiva, tipo 1B; Sordità digenica GJB2/GJB6</b>
<b>GLA</b>	<b>Malattia di Fabry</b>
<b>HADHA</b>	<b>Deficit di 3-idrossil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD); Deficit di proteine trifunzionali mitocondriali</b>
<b>HBA1</b>	<b>Alfa-talassemia</b>
<b>HBA2</b>	<b>Alfa-talassemia</b>
<b>HBB</b>	<b>Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB</b>
<b>HEXA</b>	<b>malattia di Tay-Sachs</b>
<b>MEFV</b>	<b>Febbre mediterranea familiare</b>

**GENESCREEN FOCUS: 30 malattie genetiche indagate**

<b>MMACHC</b>	<b>Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cblC</b>
<b>PAH</b>	<b>Fenilchetonuria</b>
<b>PMM2</b>	<b>Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A</b>
<b>SERPINA1</b>	<b>Deficit di alfa-1 antitripsina</b>
<b>SLC26A2</b>	<b>Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)</b>
<b>SMN1</b>	<b>Atrofia muscolare spinale</b>