

**GENESCREEN PROTECT: 140 malattie genetiche indagate titolo**

<b>Gene</b>	<b>Patologia</b>
<b>ABCA3</b>	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 3
<b>ABCC8</b>	Ipoglicemia iperinsulinemica, tipo 1 (iperinsulinismo congenito); Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
<b>ABCD1</b>	Adrenoleucodistrofia
<b>ACADM</b>	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
<b>ACADVL</b>	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD).
<b>ACAT1</b>	Aciduria alfa-metilacetoacetica (deficit di 3-chetotilasi)
<b>AFF2</b>	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 109
<b>AGA</b>	Aspartilglucosaminuria (deficit di glicosilasparaginasi)
<b>AGXT</b>	Iperossaluria primaria di tipo 1
<b>AHI1</b>	Sindrome di Joubert, tipo 3
<b>AIRE</b>	Sindrome da poliendocrinopatia autoimmune, tipo 1
<b>ALDOB</b>	Intolleranza al fruttosio, ereditaria
<b>ALPL</b>	Ipofosfatasi infantile/infanzia
<b>ANO10</b>	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 10
<b>AR</b>	Sindrome da insensibilità agli androgeni, completa
<b>ARSA</b>	Leucodistrofia metacromatica
<b>ARX</b>	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 1; Disturbi dello sviluppo correlati all'ARX
<b>ASL</b>	Aciduria argininosuccinica
<b>ASPA</b>	Malattia di Canavan
<b>ATP7B</b>	Malattia di Wilson
<b>BBS1</b>	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 1
<b>BBS2</b>	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 2
<b>BCKDHB</b>	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1B
<b>BTD</b>	Deficit di biotinidasi

**GENESCREEN PROTECT: 140 malattie genetiche indagate titolo**

<b>CAPN3</b>	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 1 (LGMD R1)
<b>CBS</b>	Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi
<b>CC2D2A</b>	Sindrome di Joubert, tipo 9; Sindrome di Meckel, tipo 6; Sindrome COACH, 2
<b>CCDC88C</b>	Idrocefalo, congenito, tipo 1
<b>CEP290</b>	Sindrome di Meckel, tipo 4; Sindrome di Joubert, tipo 5; Amaurosi congenita di Leber, tipo 10
<b>CFTR</b>	Fibrosi cistica
<b>CHRNE</b>	Sindrome miastenica, congenita, tipo 4B, canale veloce; Sindrome miastenica, congenita, tipo 4C, associata a deficit del recettore dell'acetilcolina
<b>CLCN1</b>	Miotonia congenita, recessiva
<b>CNGB3</b>	Acromatopsia, tipo 3
<b>COL4A3</b>	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
<b>COL4A4</b>	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
<b>COL7A1</b>	Epidermolisi bollosa distrofica (DEB), tipo Hallopeau-Siemens (HS) e tipo non-HS; DEB pruriginosa; DEB pretibiale
<b>CPT2</b>	Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, letale neonatale; Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, infantile
<b>CRB1</b>	Retinite pigmentosa, tipo 12; Amaurosi congenita di Leber, tipo 8
<b>CYP11A1</b>	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale-insufficienza surrenalica dovuta a deficit di CYP11A1
<b>CYP21A2</b>	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 21-idrossilasi
<b>CYP27A1</b>	Xantomatosi cerebrotendinea
<b>CYP27B1</b>	Rachitismo vitamina D-dipendente, tipo 1
<b>DCLRE1C</b>	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, tipo Athabaskan
<b>DHCR7</b>	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
<b>DHDDS</b>	Retinite pigmentosa, tipo 59
<b>DMD</b>	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
<b>DYNC2H1</b>	Displasia toracica delle costole corte, tipo 3 con o senza polidattilia
<b>ERCC2</b>	Tricotiodistrofia, tipo 1

**GENESCREEN PROTECT: 140 malattie genetiche indagate titolo**

<b>EVC2</b>	Sindrome di Ellis-van Creveld
<b>F8</b>	Emofilia A
<b>F9</b>	Emofilia B
<b>FAH</b>	Tirosinemia, tipo 1
<b>FANCC</b>	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione C
<b>FKRP</b>	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 5A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 5B; Tipo 5C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 9 [LGMDR9])
<b>FKTN</b>	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 4A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 4B; Tipo 4C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 13 [LGMD R13])
<b>FMO3</b>	Trimetilaminuria
<b>FMR1</b>	Sindrome dell'X fragile
<b>G6PC</b>	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1A
<b>G6PD</b>	Anemia emolitica, deficit di G6PD (favismo)
<b>GAA</b>	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2
<b>GALNS</b>	Mucopolisaccaridosi, tipo 4A
<b>GALT</b>	Galattosemia
<b>GBA</b>	Malattia di Gaucher
<b>GBE1</b>	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 4
<b>GJB2</b>	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1A; Sordità digenica, GJB2/GJB6
<b>GJB6</b>	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1B; Sordità digenica GJB2/GJB6
<b>GLA</b>	Malattia di Fabry
<b>GNPTAB</b>	Mucopolipidosi 2 alfa/beta; Mucopolipidosi 3 alfa/beta
<b>GNRHR</b>	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 7 senza anosmia
<b>GRIP1</b>	Sindrome di Fraser 3
<b>HBA1</b>	Alfa-talassemia
<b>HBA2</b>	Alfa-talassemia
<b>HBB</b>	Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB

**GENESCREEN PROTECT: 140 malattie genetiche indagate titolo**

<b>HEXA</b>	malattia di Tay-Sachs
<b>HGSNAT</b>	Mucopolisaccaridosi di tipo 3C (sindrome di Sanfilippo C)
<b>IDUA</b>	Mucopolisaccaridosi di tipo 1
<b>L1CAM</b>	Sindrome L1
<b>LRP2</b>	Sindrome di Donnai-Barrow
<b>MCCC2</b>	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi, tipo 2
<b>MCOLN1</b>	Mucopolipidosi tipo 4
<b>MCPH1</b>	Microcefalia tipo 1 primaria, autosomica recessiva
<b>MEFV</b>	Febbre mediterranea familiare
<b>MID1</b>	Sindrome GBBB di Opitz, tipo 1
<b>MLC1</b>	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali
<b>MMACHC</b>	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cbC
<b>MMUT</b>	Aciduria metilmalonica, tipo mut(0).
<b>MVK</b>	Aciduria mevalonica
<b>MYO7A</b>	Sindrome di Usher, tipo 1B; Sordità autosomica recessiva di tipo 2
<b>NAGA</b>	Malattia di Schindler, tipo I
<b>NPHS1</b>	Sindrome nefrosica, tipo 1
<b>NR0B1</b>	Ipoplasia surrenale, congenita
<b>OCA2</b>	Albinismo oculocutaneo di tipo 2
<b>OTC</b>	Deficit di ornitina transcarbamilasi
<b>OTOF</b>	Sordità autosomica recessiva tipo 9
<b>PAH</b>	Fenilchetonuria
<b>PCDH15</b>	Sordità, autosomica recessiva, tipo 23; Sindrome di Usher, tipo 1D/F digenica
<b>PKHD1</b>	Malattia del rene policistico di tipo 4
<b>PLP1</b>	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
<b>PMM2</b>	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A
<b>POLG</b>	Disturbi correlati alla POLG

**GENESCREEN PROTECT: 140 malattie genetiche indagate titolo**

<b>PRF1</b>	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 2
<b>RARS2</b>	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6
<b>RNASEH2B</b>	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 2
<b>RPGR</b>	Retinite pigmentosa, tipo 3 legata all'X; Distrofia dei coni e dei bastoncelli, legata all'X, 1
<b>RS1</b>	Retinoschisi
<b>SAG</b>	Malattia di Oguchi, tipo 1
<b>SCO2</b>	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 2
<b>SERPINA1</b>	Deficit di alfa-1 antitripsina
<b>SLC19A3</b>	Sindrome da disfunzione del metabolismo della tiamina, tipo 2 (tipo encefalopatia sensibile alla biotina o alla tiamina)
<b>SLC26A2</b>	Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)
<b>SLC26A4</b>	Sordità, autosomica recessiva, tipo 4; Sindrome di Pendred
<b>SLC37A4</b>	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1B
<b>SLC6A8</b>	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 1
<b>SMN1</b>	Atrofia muscolare spinale
<b>SMPD1</b>	Malattia di Niemann-Pick, tipo A; Malattia di Niemann-Pick, tipo B
<b>SPG7</b>	Paraplegia spastica, tipo 7 autosomica recessiva
<b>TF</b>	Atransferrinemia
<b>TMEM216</b>	Sindrome di Joubert, tipo 2; Sindrome di Meckel, tipo 2
<b>TMPRSS3</b>	Sordità, autosomica recessiva, tipo 45573
<b>TNXB</b>	Sindrome di Ehlers-Danlos, di tipo classico
<b>TSHR</b>	Ipotiroidismo congenito, non gozzo, tipo 1
<b>TYR</b>	Albinismo oculocutaneo (OCA) tipo 1A; OCA tipo 1B
<b>USH2A</b>	Sindrome di Usher, tipo 2A
<b>XPC</b>	Xeroderma pigmentoso, gruppo C