

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

Gene	Patologia
AAAS	Sindrome della tripla A (acalasia-addisonianismo-alacrimia)
ABAT	Deficit di GABA-transaminasi
ABCA12	Ittiosi congenita autosomica recessiva tipo 4A e 4B (arlecchino)
ABCA3	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 3
ABCC8	Ipoglicemia iperinsulinemica, tipo 1 (iperinsulinismo congenito); Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
ABCD1	Adrenoleucodistrofia
ABHD12	Sindrome PHARC (polineuropatia, perdita dell'udito, atassia, retinite pigmentosa e cataratta)
ACAD9	Deficit di acil-CoA deidrogenasi 9 (deficit del complesso mitocondriale I, nucleare, tipo 20)
ACADM	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
ACADS	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
ACADVL	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD).
ACAT1	Aciduria alfa-metilacetoacetica (deficit di 3-chetotilasi)
ACE	Disgenesia tubulare renale
ACOX1	Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi
ACTA1	Miopatia nemalina 3; Miopatia congenita da sproporzione del tipo di fibre 1
ADA	Immunodeficienza combinata grave dovuta a deficit di adenosina deaminasi (ADA)
ADAMTS10	Sindrome di Weill-Marchesani, tipo 1 recessivo
ADAMTS13	Porpora trombotica trombocitopenica, familiare (sindrome di Schulman-Upshaw)
AFF2	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 109
AGA	Aspartilglucosaminuria (deficit di glicosilasparaginasi)
AGL	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 3
AGPAT2	Lipodistrofia generalizzata congenita (sindrome di Berardinelli-Seip)
AGPS	Condrodisplasia rizomelica puntata, tipo 3

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

AGRN	Sindrome miastenica, congenita, tipo 8
AGXT	Iperossaluria primaria di tipo 1
AHI1	Sindrome di Joubert, tipo 3
AIMP1	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3
AIRE	Sindrome da poliendocrinopatia autoimmune, tipo 1
ALDH18A1	Paraplegia spastica, tipo 9B, autosomica recessiva; Cutis laxa, tipo 3A (sindrome di De Barsy)
ALDH3A2	Sindrome di Sjögren-Larsson
ALDH5A1	Deficit della semialdeide deidrogenasi succinica
ALDH7A1	Epilessia piridossina-dipendente
ALDOB	Intolleranza al fruttosio, ereditaria
ALG12	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1G
ALG6	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1C
ALMS1	Sindrome di Alström
ALOX12B	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 2
ALPL	Ipofosfatasia infantile/infanzia
AMACR	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 4; Deficit di alfa-metilacil-CoA racemasi
AMT	Encefalopatia glicinica
ANO10	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 10
ANTXR2	Sindrome della fibromatosi ialina
AP1S2	Sindrome di Pettigrew
APT X	Atassia, a esordio precoce, con aprassia oculomotoria e ipoalbuminemia
AQP2	Diabete insipido, nefrogenico, tipo 2
ARFGEF2	Eterotopia periventricolare con microcefalia
ARL13B	Sindrome di Joubert tipo 8
ARL6	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 3

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ARSB	Mucopolisaccaridosi di tipo 6 (sindrome di Maroteaux-Lamy)
ARSE	Condrodisplasia puntata, recessiva legata all'X
ARX	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 1; Disturbi dello sviluppo correlati all'ARX
ASL	Aciduria argininosuccinica
ASPA	Malattia di Canavan
ASPM	Microcefalia primitiva tipo 5 autosomica recessiva
ASS1	Citrullinemia, tipo 1
ATM	Atassia-teleangectasia
ATP6V0A2	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 2A; Sindrome della pelle rugosa
ATP7A	malattia di Menkes; Sindrome del corno occipitale
ATP7B	Malattia di Wilson
ATR	Sindrome di Seckel, tipo 1
ATRX	Sindrome da disabilità intellettiva-facies ipotonica, legata all'X; Sindrome alfa-talassemia/disturbo dello sviluppo intellettuale
AUH	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1
BBS1	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 1
BBS10	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 10
BBS12	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 12
BBS2	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 2
BBS7	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 7
BBS9	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 9
BCKDHA	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1A
BCKDHB	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1B
BCS1L	Deficit nucleare del complesso mitocondriale III di tipo 1; sindrome GRACILE; Sindrome di Bjornstad
BEST1	Bestrofinopatia, AR

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

BLM	Sindrome di Bloom
BRWD3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 93
BSCL2	Lipodistrofia generalizzata congenita, tipo 2; Encefalopatia progressiva, con o senza lipodistrofia
BTD	Deficit di biotinidasi
BUB1B	Sindrome dell'aneuploidia variegata a mosaico 1
CBS	Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi
CC2D2A	Sindrome di Joubert, tipo 9; Sindrome di Meckel, tipo 6; Sindrome COACH, 2
CCDC88C	Idrocefalo, congenito, tipo 1
CD40LG	Sindrome da iper-IgM, tipo 1 (immunodeficienza, legata all'X, con iper-IgM, tipo 1)
CDAN1	Anemia diseritropoietica, congenita, tipo 1A
CDH23	Sordità, autosomica recessiva, tipo 12; Sindrome di Usher, tipo 1D
CDK5RAP2	Microcefalia primitiva di tipo 3 autosomica recessiva
CENPJ	Microcefalia primitiva di tipo 6 autosomica recessiva
CEP152	Microcefalia primitiva tipo 9 autosomica recessiva
CEP290	Sindrome di Meckel, tipo 4; Sindrome di Joubert, tipo 5; Amaurosi congenita di Leber, tipo 10
CFL2	Miopatia nemalina, tipo 7 autosomica recessiva
CFTR	Fibrosi cistica
CHAT	Sindrome miastenica, congenita, presinaptica di tipo 6
CHM	Coroideremia
CHRND	Sindrome miastenica, congenita, tipo 3B, canale veloce; Sindrome degli pterigi multipli, tipo letale
CHRNE	Sindrome miastenica, congenita, tipo 4B, canale veloce; Sindrome miastenica, congenita, tipo 4C, associata a deficit del recettore dell'acetilcolina
CHRNG	Sindrome da pterigi multipli (MPS), tipo Escobar; MPS, tipo letale
CHST14	Sindrome di Ehlers-Danlos, muscolocontratturale, tipo 1
CHST3	Displasia spondiloepifisaria con lussazioni articolari congenite

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

CLCN1	Miotonia congenita, recessiva
CLN3	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 3
CLN5	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 5
CLN6	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 6
CLN8	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 8
CLRN1	Sindrome di Usher, tipo 3A
CNGB3	Acromatopsia, tipo 3
COG4	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2J
COL11A2	Displasia otospondilomegaepifisaria, autosomica recessiva
COL17A1	Epidermolisi bollosa, giunzionale, tipo non Herlitz
COL4A3	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
COL4A5	Sindrome di Alport, legata all'X
COL7A1	Epidermolisi bollosa distrofica (DEB), tipo Hallopeau-Siemens (HS) e tipo non-HS; DEB pruriginosa; DEB pretibiale
COLQ	Sindrome miastenica, congenita, tipo 5
COQ2	Deficit primaria di coenzima Q10, tipo 1
CORO1A	Immunodeficienza di tipo 8
CPS1	Deficit di carbamoilfosfato sintetasi 1
CPT1A	Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 1A, epatica
CPT2	Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, letale neonatale; Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, infantile
CRLF1	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo di tipo 1
CRTAP	Osteogenesi imperfetta, tipo 7
CSTB	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 1A (Unverricht e Lundborg)
CTC1	Microangiopatia cerebrotinica con calcificazioni e cisti
CTNS	Cistinosi nefropatica
CTSD	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 10

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

CTSK	Picnodisostosi
CUL4B	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Cabezas
CUL7	Sindrome 3M 1
CYBB	Malattia granulomatosa cronica, legata all'X
CYP11A1	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale-insufficienza surrenalica dovuta a deficit di CYP11A1
CYP1B1	Glaucoma, congenito primario, tipo 3A
CYP21A2	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 21-idrossilasi
CYP27A1	Xantomatosi cerebrotendinea
CYP27B1	Rachitismo vitamina D-dipendente, tipo 1
D2HGDH	Aciduria D-2-idrossiglutarica
DBH	Deficit di dopamina beta-idrossilasi
DBT	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 2
DCLRE1C	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, tipo Athabaskan
DCX	Lissencefalia legata all'X, tipo 1
DDC	Deficit di L-aminoacido decarbossilasi aromatica
DGUOK	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale correlata a DGUOK
DHCR7	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
DHDDS	Retinite pigmentosa, tipo 59
DHH	46,XY disgenesia gonadica completa
DLAT	Deficit di piruvato deidrogenasi E2
DLG3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 90
DMD	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
DMD	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
DMP1	Rachitismo ipofosfatemico, autosomico recessivo
DNAH11	Discinesia ciliare, primaria, tipo 7 con o senza situs inversus
DNAH5	Discinesia ciliare, primaria, tipo 3 con o senza situs inversus

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

DNAL1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 16
DOCK8	Sindrome da infezione ricorrente da iper-IgE, autosomica recessiva
DOK7	Sequenza di deformazione dell'acinesia fetale, tipo 3; Sindrome miastenica, congenita, tipo 10
DPAGT1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1J; Sindrome miastenica, congenita, tipo 13
DPYD	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi
DYNC2H1	Displasia toracica delle costole corte, tipo 3 con o senza polidattilia
EDA	Displasia ectodermica, ipoidrotica di tipo 1, legata all'X
EDNRB	Sindrome ABCD
EIF2AK3	Sindrome di Wolcott-Rallison
EIF2B2	Leucoencefalopatia con sostanza bianca scomparsa (VWM)
EIF2B3	Leucoencefalopatia con sostanza bianca scomparsa (VWM)
EIF2B4	Leucoencefalopatia con sostanza bianca scomparsa (VWM)
EIF2B5	Leucoencefalopatia con sostanza bianca scomparsa (VWM)
EMD	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 1 legata all'X
ENPP1	Calcificazione arteriosa, generalizzata, dell'infanzia, tipo 1
EPG5	Sindrome di Vici
EPM2A	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 2A (Lafora)
ERCC2	Tricotiodistrofia, tipo 1
ERCC4	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione Q
ERCC5	Sindrome cerebrooculofacioscheletrica, tipo 3
ERCC6	Sindrome di Cockayne, tipo B; Sindrome cerebrooculofacioscheletrica, tipo 1
ERCC8	Sindrome di Cockayne, tipo A
ESCO2	Sindrome di Roberts; Sindrome di Juberg-Hayward
ETFDH	Acidemia glutarica, tipo 2C
ETHE1	Encefalopatia etilmalonica

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

EVC	Sindrome di Ellis-van Creveld
EVC2	Sindrome di Ellis-van Creveld
EXOSC3	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1B
F11	Deficit del fattore XI
F8	Emofilia A
F9	Emofilia B
FA2H	Paraplegia spastica, tipo 35 autosomica recessiva
FAH	Tirosinemia, tipo 1
FAM20C	Sindrome di Raine
FANCA	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione A
FANCC	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione C
FANCF	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione F
FANCG	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione G
FANCI	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione I
FGD1	Sindrome di Aarskog-Scott; disturbo dello sviluppo intellettuale, sindrome legata all'X, tipo 16
FKRP	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 5A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 5B; Tipo 5C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 9 [LGMDR9])
FKTN	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 4A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 4B; Tipo 4C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 13 [LGMD R13])
FMO3	Trimetilaminuria
FMR1	Sindrome dell'X fragile
FRAS1	Sindrome di Fraser, tipo 1
FTSJ1	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 9
FUCA1	Fucosidosi
G6PC	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1A
G6PD	Anemia emolitica, deficit di G6PD (favismo)
GAA	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

GALC	Malattia di Krabbe
GALT	Galattosemia
GAMT	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 2
GAN	Neuropatia assonale gigante, tipo 1
GATM	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 3
GBA	Malattia di Gaucher
GBE1	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 4
GCDH	Glutaricaciduria, tipo 1
GFM1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa, tipo 1
GFPT1	Miastenia, congenita, tipo 12 con aggregati tubolari
GJB1	Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth, dominante legata all'X, tipo 1
GJB2	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1A; Sordità digenica, GJB2/GJB6
GJB6	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1B; Sordità digenica GJB2/GJB6
GLA	Malattia di Fabry
GLB1	Gangliosidosi GM1, tipi 1-3; Mucopolisaccaridosi, tipo 4B (Morquio)
GLDC	Encefalopatia glicinica
GLRA1	Iperokplexia, tipo 1
GNPTAB	Mucopolipidosi 2 alfa/beta; Mucopolipidosi 3 alfa/beta
GNRHR	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 7 senza anosmia
GOSR2	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 6
GP1BA	Sindrome di Bernard-Soulier, tipo A1
GP1BB	Sindrome di Bernard-Soulier, tipo B
GPHN	Deficit del cofattore molibdeno C
GPR143	Albinismo oculare, tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)
GRHPR	Iperossaluria primaria di tipo 2
GRIP1	Sindrome di Fraser 3
HADH	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

HADHA	Deficit di 3-idrossil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD); Deficit di proteine trifunzionali mitocondriali
HBA1	Alfa-talassemia
HBA2	Alfa-talassemia
HBB	Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB
HEXA	malattia di Tay-Sachs
HEXB	Malattia di Sandhoff, forme infantile, giovanile e adulta
HGSNAT	Mucopolisaccaridosi di tipo 3C (sindrome di Sanfilippo C)
HIBCH	Deficit di 3-idrossiisobutiril-CoA idrolasi
HLCS	Deficit di olocarbossilasi sintetasi
HPS3	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 3
HPS4	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 4
HPS6	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 6
HSD17B3	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi 3
HSD17B4	Deficit di proteina D-bifunzionale
HSD3B2	Iperplasia surrenale, congenita, da deficit di 3-beta-idrossisteroide deidrogenasi 2
HSPG2	Displasia dissegmentale, tipo Silverman-Handmaker
IDS	Mucopolisaccaridosi, tipo 2
IDUA	Mucopolisaccaridosi di tipo 1
IGHMBP2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2S
IL1RAPL1	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 21
IL2RG	Immunodeficienza combinata grave, legata all'X
IL7R	Immunodeficienza combinata grave, cellule T negative, cellule B/cellule natural killer di tipo positivo
INPP5E	Sindrome di Joubert, tipo 1
INSR	Diabete mellito, insulino-resistente, con acanthosis nigricans, tipo A

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

ITGB4	Epidermolisi bollosa, giunzionale, con atresia del piloro
IVD	Acidemia isovalerica
JAK3	Immunodeficienza combinata grave, autosomica recessiva, di tipo T-negativo/B-positivo
KCNJ1	Sindrome di Bartter, tipo 2
KCNJ13	Amaurosi congenita di Leber, tipo 16
KCTD7	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 3 con o senza inclusioni intracellulari
KDM5C	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Claes-Jensen
KIF7	Sindrome acrocallosa; Sindrome di Joubert, tipo 12
L1CAM	Sindrome L1
LAMA2	Distrofia muscolare correlata a LAMA2
LAMA3	Epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) tipo Herlitz; Tipo JEB non Herlitz
LAMB2	Sindrome di Pierson; Sindrome nefrosica di tipo 5 con o senza anomalie oculari
LAMB3	Epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) tipo Herlitz; Tipo JEB non Herlitz
LAMC2	Epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) tipo Herlitz; Tipo JEB non Herlitz
LIFR	Sindrome di Stuve-Wiedemann/Sindrome di Schwartz-Jampel di tipo 2
LMNA	Cardiomiopatia dilatativa, 1A
LPL	Deficit di lipoproteina lipasi
LRP2	Sindrome di Donnai-Barrow
LRPPRC	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 5, (franco-canadese)
LTBP4	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 1C
MAN2B1	Alfa-mannosidosi
MCCC2	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi, tipo 2
MCOLN1	Mucopolipidosi tipo 4
MCPH1	Microcefalia tipo 1 primaria, autosomica recessiva
MFN2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2A2B
MFSD8	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 7

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

MID1	Sindrome GBBB di Opitz, tipo 1
MKS1	Sindrome di Bardet-Biedl tipo 13; Sindrome di Meckel, tipo 1; Sindrome di Joubert, tipo 28
MLC1	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali
MMAB	Aciduria metilmalonica, sensibile alla vitamina B12, tipo cblB
MMACHC	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cblC
MMADHC	Omocistinuria, tipo cblD, variante 1
MMUT	Aciduria metilmalonica, tipo mut(0).
MPDU1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1F
MPI	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1B
MPV17	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale di tipo 6 (epatocerebrale); Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2EE
MPZ	Malattia di Dejerine-Sottas
MTHFR	Omocistinuria da deficit di MTHFR
MTM1	Miopatia miotubulare, legata all'X
MTO1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 10
MTR	Anemia omocistinuria-megaloblastica, tipo complementazione cblG
MUSK	Sequenza di deformazione dell'acinesia fetale, tipo 1; Sindrome miastenica, congenita, tipo 9 associata a deficit del recettore dell'acetilcolina
MVK	Aciduria mevalonica
MYO15A	Sordità autosomica recessiva tipo 3
MYO5A	Sindrome di Griscelli, tipo 1
MYO5B	Malattia da inclusione di microvilli
MYO7A	Sindrome di Usher, tipo 1B; Sordità autosomica recessiva di tipo 2
NAGA	Malattia di Schindler, tipo I
NBN	Sindrome da rottura di Nijmegen
NDP	Malattia di Norrie
NEB	Miopatia nemalina di tipo 2

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

NEUROG3	Diarrea 4 malassorbitiva, congenita
NHLRC1	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 2B (Lafora)
NPC1	Malattia di Niemann-Pick, tipo C1
NPC2	Malattia di Niemann-pick, tipo C2
NPHP1	Sindrome di Joubert tipo 4
NPHP3	Sindrome di Meckel tipo 7
NPHP4	Nefronoftisi tipo 4
NPHS1	Sindrome nefrosica, tipo 1
NPHS2	Sindrome nefrosica, tipo 2
NR0B1	Ipoplasia surrenale, congenita
NTRK1	Insensibilità al dolore, congenita, con anidrosi
NUP62	Degenerazione striatonigrale, infantile
OBSL1	Sindrome 3M 2
OCA2	Albinismo oculocutaneo di tipo 2
OCRL	Sindrome di Lowe; Malattia dell'ammaccatura tipo 2
OPHN1	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Billuart
OTC	Deficit di ornitina transcarbamilasi
PAH	Fenilchetonuria
PAK3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 30
PC	Deficit di piruvato carbossilasi
PCCA	Acidemia propionica
PCDH15	Sordità, autosomica recessiva, tipo 23; Sindrome di Usher, tipo 1D/F digenica
PDHA1	Deficit di piruvato deidrogenasi E1-alfa
PDHB	Deficit di piruvato deidrogenasi E1-beta
PDHX	Latticidacidemia da deficit di PDX1
PEX1	Sindrome di Heimler di tipo 1

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

PEX10	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 6A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 6B
PEX16	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 8A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 8B
PEX7	Condrodisplasia rizomelica puntata, tipo 1
PGK1	Deficit di fosfoglicerato chinasi 1
PHF8	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Siderius
PKHD1	Malattia del rene policistico di tipo 4
PKP1	Displasia ectodermica/sindrome da fragilità cutanea
PLA2G6	Distrofia neuroassonale infantile di tipo 1
PLEC	Epidermolisi bollosa semplice con distrofia muscolare
PLOD1	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cifoscoliotico, 1
PLP1	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
PMM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A
PNPLA1	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 10
PNPO	Deficit di piridossamina 5'-fosfato ossidasi
POLG	Disturbi correlati alla POLG
POLR1C	Leucodistrofia, ipomielinizzante, tipo 11; Sindrome di Treacher Collins 3
POMGNT1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 3A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 3B; Tipo 3C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 15 [LGMDR15])
POMT1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 1A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 1B; Tipo 1C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 11 [LGMD R11]) distrofia muscolare, tipo 11 [LGMD R11])
POMT2	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 2A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 2B; Tipo 2C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 14 [LGMD R14]) distrofia muscolare, tipo 14 [LGMD R14])
POU1F1	Deficit ormonale ipofisaria, combinata, tipo 1
POU3F4	Sordità legata all'X, tipo 2
PPT1	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 1
QQBP1	Sindrome di Renpenning

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

PRF1	Linfoistiocitosi emofagocitica, familiare, tipo 2
PRICKLE1	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 1B
PROP1	Deficit di ormone ipofisario, combinato, tipo 2
PRPS1	Deficit di fosforibosilpirofosfato sintetasi (PRS).
PSAP	Deficit combinato di SAP
PYGL	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 6
RAB3GAP1	microsindrome di Warburg; Sindrome di Martsolf
RAB3GAP2	microsindrome di Warburg; Sindrome di Martsolf
RAD51C	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione O
RAG1	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, cellule B negative
RAG2	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, cellule B negative
RAPSN	Sequenza di deformazione dell'acinesia fetale, tipo 2; Sindrome miastenica, congenita, tipo 11 associata a deficit di AChR
RARS2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6
RELN	Lissencefalia 2 (tipo Norman-Roberts)
RMRP	Displasia anauxetica 1
RNASEH2B	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 2
ROR2	Sindrome di Robinow, autosomica recessiva
RP2	Retinite pigmentosa, tipo 2 legata all'X
RPGR	Retinite pigmentosa, tipo 3 legata all'X; Distrofia dei coni e dei bastoncelli, legata all'X, 1
RPGRIP1	Amaurosi congenita di Leber, tipo 6
RPGRIP1L	Sindrome di Joubert, tipo 7; Sindrome di Meckel, tipo 5; Sindrome COACH
RS1	Retinoschisi
RTEL1	Discheratosi congenita, autosomica recessiva tipo 5
RYR1	Miopatia congenita correlata a RYR1
SACS	Atassia spastica, tipo Charlevoix-Saguenay

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

SBDS	Sindrome di Shwachman-Diamond
SCN4A	Sindrome miastenica, congenita, tipo 16
SCN9A	Indifferenza al dolore e neuropatia sensoriale ereditaria autosomica recessiva tipo 2D
SCNN1B	Pseudoipoadosteronismo, tipo 1
SCO2	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 2
SGCA	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 3 (LGMD R3)
SGCB	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 4 (LGMD R4)
SH3TC2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C
SIL1	Sindrome di Marinesco-Sjögren
SLC12A1	Sindrome di Bartter, tipo 1
SLC12A6	Agenesia del corpo calloso con neuropatia periferica
SLC16A2	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley
SLC17A5	Malattia di Salla
SLC19A2	Sindrome dell'anemia megaloblastica tiamina-sensibile
SLC19A3	Sindrome da disfunzione del metabolismo della tiamina, tipo 2 (tipo encefalopatia sensibile alla biotina o alla tiamina)
SLC25A19	Microcefalia, tipo Amish; Sindrome da disfunzione del metabolismo della tiamina 4 (tipo polineuropatia progressiva)
SLC25A22	Encefalopatia evolutiva ed epilettica 3
SLC26A2	Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)
SLC26A4	Sordità, autosomica recessiva, tipo 4; Sindrome di Pendred
SLC2A2	Sindrome di Fanconi-Bickel
SLC35A1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2F
SLC35C1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2C
SLC37A4	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1B
SLC3A1	Cistinuria
SLC45A2	Albinismo oculocutaneo di tipo 4

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

SLC4A11	Distrofia endoteliale corneale, autosomica recessiva
SLC6A8	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 1
SMN1	Atrofia muscolare spinale
SMPD1	Malattia di Niemann-Pick, tipo A; Malattia di Niemann-Pick, tipo B
SNAP29	Disgenesia cerebrale, neuropatia, ittiosi e sindrome cheratodermica palmoplantare
SP110	Malattia venoocclusiva epatica con immunodeficienza
SPATA7	Amaurosi congenita di Leber, tipo 3
SRD5A2	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit di 5-alfa-reduttasi 2 (ipospadia perineoscrotale pseudovaginale)
SRD5A3	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1Q; Sindrome di Kahrizi
ST3GAL5	Sindrome da regressione dello sviluppo sale e pepe
STAR	Iperplasia lipoide surrenale
STIL	Microcefalia, tipo 7 primaria, autosomica recessiva
STRA6	Microftalmia isolata con coloboma, tipo 8
SUOX	Deficit di solfito ossidasi
SURF1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4K; Sindrome di Leigh, dovuta a deficit di COX IV
SYN1	Epilessia legata all'X, con disturbi variabili dell'apprendimento e del comportamento
TCTN1	Sindrome di Joubert, tipo 13
TCTN2	Sindrome di Joubert, tipo 24; ?Sindrome di Meckel, tipo 8
TF	Atransferrinemia
TGM1	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 1
TH	Sindrome di Segawa, recessiva
THOC2	disturbo dello sviluppo intellettuale, legato all'X 12
TJP2	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 4
TMEM138	Sindrome di Joubert 16

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

TMEM216	Sindrome di Joubert, tipo 2; Sindrome di Meckel, tipo 2
TMEM237	Sindrome di Joubert, tipo 14
TMEM67	Sindrome di Joubert, tipo 6; Sindrome di Meckel, tipo 3; Sindrome COACH
TNNT1	Miopia nemalina, tipo 5 tipo Amish
TNXB	Sindrome di Ehlers-Danlos, di tipo classico
TPK1	Encefalopatia episodica da deficit di tiamina pirofosfochinasi
TPP1	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 2; Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 7
TREX1	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 1
TRIM32	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 8 (LGMD R8)
TSEN2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2B
TSEN34	Ipoplasia pontocerebellare tipo 2C
TSEN54	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2A; Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4
TSMF	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa, tipo 3
TTC21B	Displasia toracica delle costole corte, tipo 4 con o senza polidattilia
TTC8	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 8
TTN	Distrofia muscolare dei cingoli di tipo 10 (LGMDR10); Miopia ad esordio precoce con cardiomiopia fatale (miopia di Salih)
TTPA	Atassia con deficit isolato di vitamina E
TYR	Albinismo oculocutaneo (OCA) tipo 1A; OCA tipo 1B
UBR1	Sindrome di Johanson-Blizzard
UNC13D	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 3
UPF3B	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X 14
USH1C	Sindrome di Usher, tipo 1C; Sordità autosomica recessiva tipo 18A
USH1G	Sindrome di Usher, tipo 1G
USH2A	Sindrome di Usher, tipo 2A
VLDLR	Ipoplasia cerebellare, sviluppo cognitivo compromesso e sindrome da disequilibrio 1

GENESCREEN EASYDONOR: 450 malattie genetiche indagate

VPS13B	Sindrome di Cohen
VPS33B	Artrogriposi, disfunzione renale e colestasi, tipo 1
WAS	Sindrome di Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia legata all'X
WDR62	Microcefalia, primaria di tipo 2, autosomica recessiva, con o senza malformazioni corticali
WFS1	Sindrome di Wolfram, tipo 1
WNT7A	Sindrome di Fuhrmann
WRN	Sindrome di Werner
XPA	Xeroderma pigmentoso, gruppo A
XPC	Xeroderma pigmentoso, gruppo C
ZAP70	Malattia autoimmune, multisistemica, a esordio infantile, tipo 2; Immunodeficienza, tipo 48
ZDHHC9	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Raymond
ZMPSTE24	Displasia mandiboloacrale con lipodistrofia di tipo B
ZNF711	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 97