

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
AAAS	Sindrome della tripla A (acalasia-addisonianismo-alacrimia)
AARS1	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 29
AARS2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 8; Leucoencefalopatia progressiva con insufficienza ovarica
AASS	Iperlisinemia, tipo 1 e tipo 2
ABAT	Deficit di GABA-transaminasi
ABCA1	Malattia di Tangeri
ABCA12	Ittiosi congenita autosomica recessiva tipo 4A e 4B (arlecchino)
ABCA3	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 3
ABCA4	Malattia di Stargardt di tipo 1; Distrofia dei coni e dei bastoncelli di tipo 3
ABCB11	Colestasi intraepatica ricorrente benigna, tipo 2; Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 2
ABCB4	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 3
ABCB7	Anemia, sideroblastica, con atassia
ABCC2	Sindrome di Dubin-Johnson
ABCC6	Pseudoxantoma elastico; Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia, tipo 2
ABCC8	Ipoglicemia iperinsulinemica, tipo 1 (iperinsulinismo congenito); Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
ABCD1	Adrenoleucodistrofia
ABCD4	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cblJ
ABCG5	Sitosterolemia
ABCG8	Sitosterolemia
ABHD12	Sindrome PHARC (polineuropatia, perdita dell'udito, atassia, retinite pigmentosa e cataratta)
ABHD5	Sindrome di Chanarin-Dorfman
ACAD8	Deficit di isobutirril-CoA deidrogenasi
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
ACADSB	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta/ramificata (2-metilbuirilglicinuria)
ACADVL	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
ACAT1	Aciduria alfa-metilacetoacetica (deficit di 3-chetotiolasi)
ACE	Disgenesia tubulare renale
ACO2	Degenerazione cerebellare-retinica infantile

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ACOX1	Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi
ACOX2	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 6
ACP5	Spondiloencondrodisplasia con disregolazione immunitaria
ACSF3	Aciduria malonica e metilmalonica combinata
ACSL4	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 63
ACTA1	Miopia nemalina 3; Miopia congenita da sproporzione del tipo di fibre 1
ACTN4	Glomerulosclerosi focale segmentale, 1
ACY1	Deficit di aminoacilasi 1
ADA	Immunodeficienza combinata grave dovuta a deficit di adenosina deaminasi (ADA)
ADA2	Sindrome da vasculite, autoinfiammazione, immunodeficienza e difetti ematologici
ADAM9	Distrofia dei coni e dei bastoncelli 9
ADAMTS10	Sindrome di Weill-Marchesani, tipo 1 recessivo
ADAMTS13	Porpora trombotica trombocitopenica, familiare (sindrome di Schulman-Upshaw)
ADAMTS17	Sindrome di Weill-Marchesani, tipo 4 recessivo
ADAMTS18	Microcornea, atrofia corioretinica miopica e telecanto
ADAMTS2	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi
ADAMTSL2	Displasia gelefisica di tipo 1
ADAMTSL4	Ectopia lentis et pupillae; Ectopia lentis, isolata, tipo 2
ADAR	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 6
ADAT3	Disturbo dello sviluppo neurologico con anomalie cerebrali, scarsa crescita e facies dismorfica
ADCK3	Deficit di coenzima Q10, primaria, 4
ADGRG1	Polimicrogiria frontoparietale bilaterale
ADGRG6	Sindrome da contrattura congenita letale 9
ADGRV1	Sindrome di Usher, tipo 2C
ADK	Ipermetioninemia da deficit di adenosina chinasi
ADSL	Deficit di adenilosuccinasi
ADSS1	Miopia distale, 5
AFF2	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 109
AFG3L2	Atassia spastica, tipo 5 autosomica recessiva
AFP	Deficit di alfa-fetoproteina
AGA	Aspartilglucosaminuria (deficit di glicosilasparaginasi)
AGBL5	Retinite pigmentosa 75

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
AGK	Cataratta 38; Sindrome di Sengers
AGL	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 3
AGPAT2	Lipodistrofia generalizzata congenita (sindrome di Berardinelli-Seip)
AGPS	Condrodisplasia rizomelica puntata, tipo 3
AGRN	Sindrome miastenica, congenita, tipo 8
AGT	Disgenesia tubulare renale
AGTR1	Disgenesia tubulare renale
AGXT	Iperossaluria primaria di tipo 1
AHCY	Ipermetioninemia con deficit di S-adenosilmocisteina idrolasi
AHI1	Sindrome di Joubert, tipo 3
AICDA	Immunodeficienza con iper-IgM, tipo 2
AIMP1	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3
AIMP2	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 17
AIPL1	Amaurosi congenita di Leber, tipo 4
AIRE	Sindrome da poliendocrinopatia autoimmune, tipo 1
AK1	Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi
AK2	Disgenesia reticolare
AKR1C2	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit testicolare di 17,20-desmolasi
AKR1D1	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 2
ALAD	Porfiria epatica acuta
ALAS2	Anemia sideroblastica, 1
ALB	Analbuminemia
ALDH18A1	Paraplegia spastica, tipo 9B, autosomica recessiva; Cutis laxa, tipo 3A (sindrome di De Barsy)
ALDH1A3	Microftalmia, isolata 8
ALDH3A2	Sindrome di Sjogren-Larsson
ALDH4A1	Iperprolinemia, tipo 2
ALDH5A1	Deficit della semialdeide deidrogenasi succinica
ALDH6A1	Deficit di metilmalonato semialdeide deidrogenasi
ALDH7A1	Epilessia piridossina-dipendente
ALDOA	Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 12
ALDOB	Intolleranza al fruttosio, ereditaria
ALG1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1K
ALG11	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1P
ALG12	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1G
ALG2	Sindrome miastenica, congenita, tipo 14 con aggregati tubulari

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ALG3	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1D
ALG6	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1C
ALG8	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1H
ALG9	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1L; Sindrome di Gillessen-Kaesbach-Nishimura
ALMS1	Sindrome di Alstrom
ALOX12B	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 2
ALOXE3	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 3
ALPK3	Cardiomiopatia ipertrofica familiare, tipo 27
ALPL	Iposfosfatasi infantile/infanzia
ALS2	Sclerosi laterale amiotrofica, tipo 2 giovanile; Sclerosi laterale primaria, giovanile; Paralisi spastica, esordio infantile ascendente
ALX1	Displasia frontonasale, tipo 3
ALX3	Displasia frontonasale, tipo 1
ALX4	Displasia frontonasale, tipo 2
AMACR	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 4; Deficit di alfa-metilacil-CoA racemasi
AMBN	Amelogenesi imperfetta, tipo IF
AMH	Sindrome persistente del dotto Mulleriano, tipo 1
AMHR2	Sindrome persistente del dotto Mulleriano, tipo II
AMN	Anemia megaloblastica 1 (sindrome di Imlerslund-Grasbeck)
AMPD1	Miopia da deficit di mioadenilato deaminasi
AMPD2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 9
AMT	Encefalopatia glicinica
ANGPTL3	Ipo beta lipoproteinemia familiare, tipo 2
ANKS6	Nefronoftisi 16
ANO10	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 10
ANO5	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 12 (LGMD R12)
ANTXR1	Sindrome GAPO
ANTXR2	Sindrome della fibromatosi ialina
AP1S1	Sindrome di MEDNIK
AP1S2	Sindrome di Pettigrew
AP3B1	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 2
AP3B2	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 48
AP3D1	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 10
AP4B1	Paraplegia spastica, tipo 47 autosomica recessiva
AP4E1	Paraplegia spastica, tipo 51 autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
AP4M1	Paraplegia spastica, tipo 50 autosomica recessiva
AP4S1	Paraplegia spastica, tipo 52 autosomica recessiva
AP5Z1	Paraplegia spastica, tipo 48 autosomica recessiva
APOC2	Iperlipoproteinemia, tipo 1B
APOE	Malattia degli istiociti blu mare
APRT	Deficit di adenina fosforibosiltransferasi
APTX	Atassia, a esordio precoce, con aprassia oculomotoria e ipoalbuminemia
AQP2	Diabete insipido, nefrogenico, tipo 2
AR	Sindrome da insensibilità agli androgeni, completa
ARFGEF2	Eterotopia periventricolare con microcefalia
ARG1	Argininemia (deficit di arginasi)
ARHGDI1	Sindrome nefrosica, tipo 8
ARHGGEF18	Retinite pigmentosa 78
ARHGGEF9	Encefalopatia evolutiva ed epilettica 8
ARL13B	Sindrome di Joubert tipo 8
ARL2BP	Retinite pigmentosa con o senza situs inversus
ARL6	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 3
ARMC9	Sindrome di Joubert 30
ARPC1B	Immunodeficienza di tipo 71 con malattia infiammatoria e trombocitopenia congenita
ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ARSB	Mucopolisaccaridosi di tipo 6 (sindrome di Maroteaux-Lamy)
ARSE	Condrodisplasia puntata, recessiva legata all'X
ARSL	Condrodisplasia puntata, brachitelefalangica
ARV1	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 38
ARX	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 1; Disturbi dello sviluppo correlati all'ARX
ASAH1	Lipogranulomatosi di Farber; Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva
ASL	Aciduria argininosuccinica
ASNS	Deficit di asparagina sintetasi
ASPA	Malattia di Canavan
ASPH	Sindrome di Trabulsi
ASPM	Microcefalia primitiva tipo 5 autosomica recessiva
ASS1	Citrullinemia, tipo 1
ATAD1	Iperreflessia 4
ATF6	Acromatopsia, tipo 7

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ATIC	AICA-ribosiduria da deficit di ATIC
ATM	Atassia-teleangectasia
ATOH7	Vitreo primario iperplastico persistente, autosomico recessivo
ATP13A2	Sindrome di Kufor-Rakeb; Paraplegia spastica, tipo 78 autosomica recessiva
ATP2A1	Miopatia di Brody
ATP6AP2	Parkinsonismo con spasticità, legato all'X
ATP6V0A2	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 2A; Sindrome della pelle rugosa
ATP6V0A4	Acidosi tubulare renale, distale, autosomica recessiva
ATP6V1A	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 2D
ATP6V1B1	Acidosi tubulare renale con sordità
ATP6V1E1	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 2C
ATP7A	malattia di Menkes; Sindrome del corno occipitale
ATP7B	Malattia di Wilson
ATP8B1	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 1; Colestasi intraepatica ricorrente benigna, tipo 1
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
AURKC	Insufficienza spermatogena, tipo 5
AVIL	Sindrome nefrosica, tipo 21
AVPR2	Diabete insipido, nefrogenico, 1; Sindrome nefrogenica da antidiuresi inappropriata
B2M	Immunodeficienza, tipo 43
B3GALNT2	Distrofia-distroglicanopatia muscolare (congenita con anomalie cerebrali e oculari, tipo A, 11
B3GALT6	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilodisplastico, 2
B3GAT3	Lussazioni articolari multiple, bassa statura, dismorfismi craniofacciali, con o senza difetti cardiaci congeniti
B3GLCT	Sindrome di Peters-plus
B4GALNT1	Paraplegia spastica, tipo 26 autosomica recessiva
B4GALT1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2D
B4GALT7	Sindrome di Ehlers-Danlos, spondilodisplastica, tipo 1
B4GAT1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare (congenita con anomalie cerebrali e oculari), tipo A, 13
B9D1	Sindrome di Joubert, tipo 27; Sindrome di Meckel 9

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
B9D2	Sindrome di Joubert, tipo 34; Sindrome di Meckel, tipo 10
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
BBS4	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 4
BBS5	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 5
BBS7	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 7
BBS9	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 9
BCAT2	Ipervalinemia o iperleucina-isoleucinemia
BCHE	Deficit di butirrilcolinesterasi
BCKDHA	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1A
BCKDHB	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1B
BCKDK	Deficit della chetoacido deidrogenasi chinasi a catena ramificata
BCL10	Immunodeficienza, tipo 37
BCOR	Microftalmia sindromica 2
BCS1L	Deficit nucleare del complesso mitocondriale III di tipo 1; sindrome GRACILE; Sindrome di Bjornstad
BEST1	Bestrofinopatia, AR
BFSP1	Cataratta 33 tipi multipli
BHLHA9	Sindattilia, sinostotica mesoassiale, con riduzione falangea
BIN1	Miopia centronucleare, tipo 2
BLM	Sindrome di Bloom
BLNK	Agammaglobulinemia 4
BLOC1S3	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 8
BLOC1S6	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 9
BLVRA	Iperbiliverdinemia
BMP1	Osteogenesi imperfetta, tipo 13
BMPER	Diafanospondilodisostosi
BMPR1B	Displasia acromesomelica, tipo Demirhan
BOLA3	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 2 con iperglicinemia
BPGM	Eritrocitosi da deficit di bisfosfoglicerato mutasi
BPNT2	Condrodisplasia con lussazioni articolari, tipo GPAPP
BRAT1	Rigidità e sindrome convulsiva multifocale, letale neonatale; Disturbo dello sviluppo neurologico con atrofia cerebellare e con o senza convulsioni
BRCA2	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione D1

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
BRF1	Sindrome cerebellofaciodentale
BRIP1	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione J
BRWD3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 93
BSCL2	Lipodistrofia generalizzata congenita, tipo 2; Encefalopatia progressiva, con o senza lipodistrofia
BSND	Sindrome di Bartter, tipo 4A
BTD	Deficit di biotinidasi
BTK	Agammaglobulinemia legata all'X, tipo 1
BUB1B	Sindrome dell'aneuploidia variegata a mosaico 1
C10orf2	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale 7 (tipo epatocerebrale)
C12orf57	Sindrome di Temtamy
C12orf65	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 7; Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 55
C19orf12	Neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello, tipo 4
C1QA	Deficit di C1q
C1QB	Deficit di C1q
C1QBP	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 33
C1QC	Deficit di C1q
C1S	Deficit di C1
C2	Deficit di C2
C2CD3	Sindrome orofaciodigitale, tipo 14
C3	Deficit della componente 3 del complemento
C5	Deficit della componente 5 del complemento
C6	Deficit della componente 6 del complemento
C7	Deficit della componente 7 del complemento
C8B	Deficit della componente 8 del complemento, tipo 2
C8orf37	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 21
CA12	Ipercloridrosi, isolata
CA2	Osteopetrosi con acidosi tubulare renale (osteopetrosi, autosomica recessiva, tipo 3)
CA5A	Iperammoniemia da deficit di anidrasi carbonica VA
CA8	Atassia cerebellare, sviluppo cognitivo compromesso e sindrome da disequilibrio 3
CABP2	Sordità autosomica recessiva tipo 93
CABP4	Cecità notturna stazionaria congenita, tipo 2B
CACNA1D	Disfunzione del nodo senoatriale e sordità
CACNA2D4	Distrofia del cono retinico 4

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CAD	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 50 anni
CALCRL	Malformazione linfatica 8
CANT1	Displasia di Desbuquois, tipo 1; Displasia epifisaria, multipla, tipo 7
CAPN1	Paraplegia spastica, tipo 76 autosomica recessiva
CAPN3	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 1 (LGMD R1)
CARD11	Immunodeficienza, tipo 11A
CARD9	Candidosi familiare, autosomica recessiva di tipo 2
CARS2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 27
CASK	Sindrome FG 4
CASP14	Ittiosi congenita, autosomica recessiva 12
CASQ2	Tachicardia ventricolare, polimorfa catecolaminergica, tipo 2
CASR	Iperparatiroidismo neonatale
CAST	Pelle desquamata con leuconichia, cheratosi puntata acrale, cheilite e cuscinetti delle nocche
CAT	Acatalsmia
CATSPER1	Insufficienza spermatogena, tipo 7
CAVIN1	Lipodistrofia congenita generalizzata, tipo 4
CBLIF	Deficit di fattori intrinseci
CBS	Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi
CC2D1A	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 3
CC2D2A	Sindrome di Joubert, tipo 9; Sindrome di Meckel, tipo 6; Sindrome COACH, 2
CCBE1	Sindrome di Hennekam linfangectasia-linfedema, tipo 1
CCDC103	Discinesia ciliare, primaria, tipo 17
CCDC115	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo Ilo
CCDC174	Ipotonia, infantile, con ritardo psicomotorio
CCDC39	Discinesia ciliare, primaria, tipo 14
CCDC40	Discinesia ciliare, primaria, tipo 15
CCDC65	Discinesia ciliare, primaria, tipo 27
CCDC8	Sindrome 3M 3
CCDC88C	Idrocefalo, congenito, tipo 1
CCN6	Artropatia pseudoreumatoide progressiva dell'infanzia
CCNO	Discinesia ciliare, primaria, tipo 29
CD19	Immunodeficienza, variabile comune, tipo 3
CD247	Immunodeficienza, tipo 25
CD27	Sindrome linfoproliferativa 2
CD2AP	Glomerulosclerosi focale segmentale, suscettibilità di tipo 3 a

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CD320	Aciduria metilmalonica, transitoria, dovuta a difetto del recettore della transcobalamina
CD36	Deficit di glicoproteina 4 piastrinica
CD3D	Immunodeficienza, tipo 19
CD3E	Immunodeficienza, tipo 18
CD3G	Immunodeficienza, deficit di CD3 gamma di tipo 17
CD40	Immunodeficienza con iper-IgM, tipo 3
CD40LG	Sindrome da iper-IgM, tipo 1 (immunodeficienza, legata all'X, con iper-IgM, tipo 1)
CD55	Iperattivazione del complemento, trombosi angiopatica ed enteropatia con perdita di proteine (CHAPLE)
CD59	Deficit di CD59
CD79A	Agammaglobulinemia 3
CD79B	Agammaglobulinemia 6
CD81	Immunodeficienza, variabile comune, tipo 6
CD8A	Deficit di CD8, familiare
CDAN1	Anemia diseritropoietica, congenita, tipo 1A
CDC14A	Sordità autosomica recessiva tipo 105
CDC45	Sindrome di Meier-Gorlin 7
CDCA7	Sindrome da immunodeficienza-instabilità centromerica-anomalie facciali 3
CDH11	Sindrome di Elshahy-Waters
CDH23	Sordità, autosomica recessiva, tipo 12; Sindrome di Usher, tipo 1D
CDH3	Displasia ectodermica, ectrodattilia e distrofia maculare
CDHR1	Distrofia dei coni e dei bastoncelli, tipo 15
CDIN1	Anemia diseritropoietica, congenita, tipo 1b
CDK10	Sindrome di Al Kaissi
CDK5RAP2	Microcefalia primitiva di tipo 3 autosomica recessiva
CDKL5	Encefalopatia evolutiva ed epilettica 2
CDSN	Sindrome della desquamazione della pelle 1
CDT1	Sindrome di Meier-Gorlin, tipo 4
CEBPE	Deficit specifica di granuli
CENPF	Sindrome di Stromme
CENPJ	Microcefalia primitiva di tipo 6 autosomica recessiva
CEP104	Sindrome di Joubert 25
CEP120	Displasia toracica delle costole corte 13 con o senza polidattilia
CEP135	Microcefalia 8 primaria, autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CEP152	Microcefalia primitiva tipo 9 autosomica recessiva
CEP164	Nefronoftisi 15
CEP19	Obesità patologica e insufficienza spermatogena
CEP290	Sindrome di Meckel, tipo 4; Sindrome di Joubert, tipo 5; Amaurosi congenita di Leber, tipo 10
CEP41	Sindrome di Joubert, tipo 15
CEP55	Neuroni multinucleati, anidramnios, displasia renale, ipoplasia cerebellare e idranencefalia
CEP57	Sindrome dell'aneuploidia variegata a mosaico 2
CEP78	Distrofia dei coni e perdita dell'udito
CEP83	Nefronoftisi 18
CERKL	Retinite pigmentosa, tipo 26
CERS3	Ittiosi congenita, autosomica recessiva 9
CFAP43	Insufficienza spermatogena, tipo 19
CFAP53	Eterotassia, viscerale, 6 autosomica recessiva
CFD	Deficit del fattore complementare D
CFH	Deficit del fattore complementare H
CFI	Deficit del fattore I del complemento
CFL2	Miopia nemalina, tipo 7 autosomica recessiva
CFP	Deficit di properdina, legata all'X
CFTR	Fibrosi cistica
CHAT	Sindrome miastenica, congenita, presinaptica di tipo 6
CHKB	Distrofia muscolare, congenita, di tipo megaconiale
CHM	Coroideremia
CHMP1A	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 8
CHRNA1	Sindrome degli pterigi multipli, tipo letale
CHRNA1	Sindrome miastenica, congenita, 2C, associata a deficit del recettore dell'acetilcolina
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
CHRNA1	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
CHST6	Distrofia corneale maculare

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CHSY1	Sindrome della brachidattilia preassiale di Temtamy
CHUK	Sindrome del bozzolo
CIB2	Sordità, autosomica recessiva, tipo 48; Sindrome di Usher, tipo 1J
CIITA	Sindrome dei linfociti nudi, gruppo di complementazione di tipo 2 A
CILK1	Displasia endocrino-cerebroosteodisplasia
CISD2	Sindrome di Wolfram 2
CIT	Microcefalia 17 primaria, autosomica recessiva
CKAP2L	Sindrome di Filippi
CLCF1	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo 2
CLCN1	Miotonia congenita, recessiva
CLCN2	Leucoencefalopatia con atassia
CLCN5	Malattia dell'ammaccatura 1
CLCN7	Osteopetrosi, autosomica recessiva tipo 4
CLCNKA	Sindrome di Bartter, tipo 4B, digenica
CLCNKB	Sindrome di Bartter, tipo 3; Sindrome di Bartter, tipo 4B, digenica
CLDN1	Ittiosi, vacuoli leucocitari, alopecia e colangite sclerosante
CLDN10	Sindrome dell'ELICA
CLDN14	Sordità tipo 29 autosomica recessiva
CLDN16	Ipomagnesemia renale di tipo 3
CLDN19	Ipomagnesemia renale tipo 5 con coinvolgimento oculare
CLMP	Sindrome congenita dell'intestino corto
CLN3	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 3
CLN5	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 5
CLN6	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 6
CLN8	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 8
CLP1	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 10
CLPB	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 7 con cataratta, coinvolgimento neurologico e neutropenia
CLPP	Sindrome di Perrault 3
CLRN1	Sindrome di Usher, tipo 3A
CNGA1	Retinite pigmentosa tipo 49
CNGA3	Acromatopsia, tipo 2
CNGB1	Retinite pigmentosa tipo 45
CNGB3	Acromatopsia, tipo 3
CNNM2	Ipomagnesemia, convulsioni e disturbo dello sviluppo intellettuale
CNNM4	Sindrome di Jalili
CNPY3	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 60

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CNTNAP1	Sindrome da contrattura congenita letale 7
CNTNAP2	Sindrome simile a Pitt-Hopkins 1
COA6	Cardioencefalomiopatia infantile fatale da deficit di citocromo c ossidasi 4
COA8	Deficit del complesso mitocondriale IV, tipo nucleare 17
COASY	Neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello 6
COG1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo IIg
COG4	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2J
COG5	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2I
COG6	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2L; Sindrome di Shaheen
COG7	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2E
COG8	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2H
COL11A1	Fibrocondrogenesi di tipo 1
COL11A2	Displasia otospondilomegaepifisaria, autosomica recessiva
COL13A1	Sindrome miastenica, congenita, 19
COL17A1	Epidermolisi bollosa, giunzionale, tipo non Herlitz
COL18A1	Sindrome di Knobloch, tipo 1
COL25A1	Fibrosi dei muscoli extraoculari, congenita, tipo 5
COL27A1	Sindrome dell'acciaio
COL4A3	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
COL4A4	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
COL4A5	Sindrome di Alport, legata all'X
COL6A1	Distrofia muscolare congenita di Ullrich, tipo 1 (Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 22 [LGMD R22])
COL6A2	Distrofia muscolare congenita di Ullrich, tipo 1 (Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 22 [LGMD R22])
COL6A3	Distrofia muscolare congenita di Ullrich, tipo 1 (Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 22 [LGMD R22])
COL7A1	Epidermolisi bollosa distrofica (DEB), tipo Hallopeau-Siemens (HS) e tipo non-HS; DEB pruriginosa; DEB pretibiale
COL9A1	Sindrome di Stickler, tipo 4
COL9A2	Sindrome di Stickler, tipo V
COLEC10	Sindrome 3MC3
COLEC11	Sindrome 3MC2
COLQ	Sindrome miastenica, congenita, tipo 5
COQ2	Deficit primaria di coenzima Q10, tipo 1
COQ4	Deficit di coenzima Q10, primaria, tipo 7
COQ6	Deficit di coenzima Q10, primaria, tipo 6

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
COQ8A	Deficit primaria di coenzima Q10, tipo 4
COQ8B	Sindrome nefrosica, tipo 9
COQ9	Deficit di coenzima Q10, primaria, tipo 5
CORO1A	Immunodeficienza di tipo 8
COX10	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 3
COX15	Cardioencefalomiopia infantile fatale da deficit di citocromo c ossidasi, tipo 2; Sindrome di Leigh da deficit di citocromo c ossidasi
COX20	Deficit del complesso mitocondriale IV, tipo nucleare 11
COX6B1	Deficit del complesso mitocondriale IV, tipo nucleare 7
CP	Aceruloplasminemia
CPA6	Convulsioni febbrili, familiari, tipo 11
CPAMD8	Disgenesia del segmento anteriore, tipo 8
CPLANE1	Sindrome di Joubert 17
CPLX1	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 63
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
CR2	Immunodeficienza, variabile comune, tipo 7
CRADD	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 34 con lissencefalia variante
CRB1	Retinite pigmentosa, tipo 12; Amaurosi congenita di Leber, tipo 8
CRB2	Ventricolomegalia con malattia renale cistica
CRBN	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 2
CRIP1	Bassa statura con microcefalia e facies distintiva
CRLF1	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo di tipo 1
CRPPA	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo A7; Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo C7
CRTAP	Osteogenesi imperfetta, tipo 7
CRYAA	Cataratta 9 tipi multipli
CRYAB	Miopia, miofibrillare, ipertonica infantile fatale, correlata alla cristallina alfa-B; Cataratta 16 tipi multipli
CRYBB1	Cataratta 17
CRYBB3	Cataratta 22
CSF2RB	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 5
CSF3R	Neutropenia grave congenita, autosomica recessiva di tipo 7
CSPP1	Sindrome di Joubert 21

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CSTA	Sindrome della desquamazione della pelle, tipo 4
CSTB	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 1A (Unverricht e Lundborg)
CTC1	Microangiopatia cerebrotinica con calcificazioni e cisti
CTH	Cistationinuria
CTNS	Cistinosi nefropatica
CTPS1	Immunodeficienza di tipo 24
CTSA	Galattosialidosi
CTSC	Sindrome di Haim-Munk; Sindrome di Papillon-Lefèvre
CTSD	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 10
CTSF	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 13 (tipo Kufs)
CTSK	Picnodisostosi
CUBN	Anemia megaloblastica 1 (sindrome di Imlerslund-Grasbeck)
CUL4B	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Cabezas
CUL7	Sindrome 3M 1
CWC27	Retinite pigmentosa con o senza anomalie scheletriche
CWF19L1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 17
CYB5A	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit isolato di 17,20-liasi
CYB5R3	Metaemoglobinemia, tipo 1; Metaemoglobinemia, tipo 2
CYBA	Malattia granulomatosa cronica, tipo 4
CYBB	Malattia granulomatosa cronica, legata all'X
CYC1	Deficit del complesso mitocondriale III, tipo nucleare 6
CYP11A1	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale-insufficienza surrenalica dovuta a deficit di CYP11A1
CYP11B1	Iperplasia surrenale, congenita, dovuta a deficit di 11-beta-idrossilasi
CYP11B2	Ipoaldosteronismo, congenito, da deficit di CMO I
CYP17A1	Deficit di 17-alfa-idrossilasi/17,20-liasi
CYP19A1	Deficit di aromatasi
CYP1B1	Glaucoma, congenito primario, tipo 3A
CYP21A2	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 21-idrossilasi
CYP24A1	Ipercalcemia infantile, tipo 1
CYP26B1	Craniosinostosi con fusioni radioomerale e altre anomalie scheletriche e craniofacciali
CYP26C1	Displasia focale del derma facciale 4
CYP27A1	Xantomatosi cerebrotendinea
CYP27B1	Rachitismo vitamina D-dipendente, tipo 1
CYP2R1	Rachitismo dovuto a difetto di idrossilazione della vitamina D 25

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
CYP2U1	Paraplegia spastica, tipo 56 autosomica recessiva
CYP4F22	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 5
CYP4V2	Distrofia corneoretinica cristallina di Bietti
CYP7B1	Paraplegia spastica, tipo 5A, autosomica recessiva
D2HGDH	Aciduria D-2-idrossiglutarica
DAG1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare tipo A9; Distrofia-distroglicanopatia muscolare tipo C9
DARS1	Ipomielinizzazione con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale e spasticità delle gambe
DARS2	Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale e aumento del lattato
DBH	Deficit di dopamina beta-idrossilasi
DBT	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 2
DCAF17	Sindrome di Woodhouse-Sakati
DCC	Paralisi dello sguardo, familiare orizzontale, con scoliosi progressiva, tipo 2
DCDC2	Colangite sclerosante neonatale; Nefronoftisi 19
DCHS1	Sindrome di Van Maldergem 1
DCLRE1C	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, tipo Athabaskan
DCPS	Sindrome di Al-Raqad
DCX	Lissencefalia legata all'X, tipo 1
DDB2	Xeroderma pigmentoso, gruppo di complementazione E
DDC	Deficit di L-aminoacido decarbossilasi aromatica
DDHD1	Paraplegia spastica, tipo 28 autosomica recessiva
DDHD2	Paraplegia spastica, tipo 54 autosomica recessiva
DDR2	Displasia spondilometapifisaria, tipo a mano corta
DDRGK1	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Shohat
DDX11	Sindrome della rottura di Varsavia
DDX59	Sindrome orofacioidigitale V
DENND5A	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 49
DES	Miopia miofibrillare di tipo 1
DGAT1	Diarrea 7 tipo enteropatia con perdita di proteine
DGKE	Sindrome nefrosica, tipo 7
DGUOK	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale correlata a DGUOK
DHCR24	Desmosterolosi
DHCR7	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
DHDDS	Retinite pigmentosa, tipo 59
DHFR	Anemia megaloblastica da deficit di diidrofolato reductasi
DHH	46,XY disgenesia gonadica completa
DHODH	Sindrome di Miller
DHPS	Disturbo dello sviluppo neurologico con convulsioni e disturbi della parola e della deambulazione
DHTKD1	Aciduria 2-aminoadipica 2-ossoadipica
DIAPH1	Convulsioni, cecità corticale, sindrome microcefalia
DIS3L2	Sindrome di Perlman
DKC1	Discheratosi congenita, legata all'X
DLAT	Deficit di piruvato deidrogenasi E2
DLD	Deficit di diidrolipoamide deidrogenasi
DLG3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 90
DLL3	Disostosi spondilocostale di tipo 1
DMD	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
DMGDH	Deficit di dimetilglicina deidrogenasi
DMP1	Rachitismo ipofosfatemico, autosomico recessivo
DMXL2	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica, tipo 81
DNAAF1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 13
DNAAF2	Discinesia ciliare, primaria, tipo 10
DNAAF3	Discinesia ciliare, primaria, tipo 2
DNAAF4	Discinesia ciliare, primaria, tipo 25
DNAAF5	Discinesia ciliare, primaria, tipo 18
DNAH1	Insufficienza spermatogena, tipo 18
DNAH11	Discinesia ciliare, primaria, tipo 7 con o senza situs inversus
DNAH5	Discinesia ciliare, primaria, tipo 3 con o senza situs inversus
DNAH9	Discinesia ciliare, primaria, tipo 40
DNAI1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 1 con o senza situs inversus
DNAI2	Discinesia ciliare, primaria, tipo 9 con o senza situs inversus
DNAJB13	Discinesia ciliare, primaria, tipo 34
DNAJB2	Atrofia muscolare spinale, distale, autosomica recessiva, tipo 5
DNAJC12	Iperfenilalaninemia, lieve, non carente di BH4
DNAJC19	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 5
DNAJC21	Sindrome da insufficienza midollare, tipo 3
DNAJC6	Malattia di Parkinson, tipo 19A, a esordio giovanile; Malattia di Parkinson, tipo 19B, ad esordio precoce
DNAL1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 16

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
DNASE1L3	Lupus eritematoso sistemico 16
DNM1L	Encefalopatia dovuta a fissione mitocondriale e perossisomiale difettosa, tipo 1
DNM2	Sindrome da contrattura congenita letale, tipo 5
DNMT3B	Sindrome da immunodeficienza-instabilità centromerica-anomalie facciali, tipo 1
DOCK2	Immunodeficienza, tipo 40
DOCK6	Sindrome di Adams-Oliver 2
DOCK7	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 23
DOCK8	Sindrome da infezione ricorrente da iper-IgE, autosomica recessiva
DOK7	Sequenza di deformazione dell'acinesia fetale, tipo 3; Sindrome miastenica, congenita, tipo 10
DOLK	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1M
DONSON	Microcefalia, bassa statura e anomalie degli arti
DPAGT1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1J; Sindrome miastenica, congenita, tipo 13
DPH1	Ritardo dello sviluppo con bassa statura, dismorfismi e capelli radi
DPM1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1E
DPM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo lu
DPM3	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo lo
DPY19L2	Insufficienza spermatogena, tipo 9
DPYD	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi
DPYS	Diidropirimidinuria
DRAM2	Distrofia dei coni e dei bastoncelli 21
DRC1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 21
DSG1	Eritroderma, congenito, con cheratoderma palmoplantare, ipotricosi e iper IgE
DSG4	Ipotricosi, tipo 6
DSP	Cardiomiopatia, dilatativa, con capelli lanosi e cheratoderma; Epidermolisi bollosa, acantolitica letale
DST	Epidermolisi bollosa semplice, autosomica recessiva, tipo 2
DSTYK	Paraplegia spastica, tipo 23 autosomica recessiva
DTNBP1	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 7
DUOX2	Disormonogenesi tiroidea, tipo 6
DUOXA2	Disormonogenesi tiroidea, tipo 5
DYM	Displasia di Smith-McCort; Malattia di Dyggve-Melchior-Clausen
DYNC2H1	Displasia toracica delle costole corte, tipo 3 con o senza polidattilia

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
DYNC2I1	Displasia toracica delle costole corte 8 con o senza polidattilia
DYNC2I2	Displasia toracica delle costole corte 11 con o senza polidattilia
DYNC2LI1	Displasia toracica a costole corte 15 con polidattilia
DYNLT2B	Displasia toracica delle costole corte 17 con o senza polidattilia
DYSF	Distrofia muscolare di Miyoshi, tipo 1; Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2 (LGMD R2)
DZIP1L	Malattia del rene policistico 5
EARS2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 12
ECEL1	Artrogriposi distale, tipo 5D
ECHS1	Deficit mitocondriale di enoil-CoA idratasi 1 a catena corta
ECM1	Malattia di Urbach-Wiethe
EDA	Displasia ectodermica, ipoidrotica di tipo 1, legata all'X
EDAR	Displasia ectodermica 10B, tipo ipoidrotico/capelli/denti
EDARADD	Displasia ectodermica 11B, tipo ipoidrotico/capelli/denti
EDN1	Sindrome auricolocondilare, tipo 3
EDN3	Sindrome di Waardenburg, tipo 4B
EDNRB	Sindrome ABCD
EFEMP2	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 1B
EFL1	Sindrome di Shwachman-Diamond 2
EGFR	Malattia infiammatoria della pelle e dell'intestino, neonatale, 2
EGR2	Malattia di Dejerine-Sottas
EIF2AK3	Sindrome di Wolcott-Rallison
EIF2AK4	Malattia veno-occlusiva polmonare 2
EIF2B1	Leucoencefalopatia con sostanza bianca scomparsa (VWM)
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)
EIF4A3	Sequenza di Robin con mandibola schisi e anomalie degli arti
ELAC2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 17
ELMO2	Malformazione vascolare, primaria intraossea
ELOVL4	Ittiosi, quadriplegia spastica e disturbo dello sviluppo intellettuale
ELP2	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 58
EMC1	Atrofia cerebellare, deficit visivo e ritardo psicomotorio
EMD	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, tipo 1 legata all'X
EML1	Eterotopia di banda
EMP2	Sindrome nefrosica, tipo 10

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ENAM	Amelogenesi imperfetta, tipo 1C
ENO3	Malattia da accumulo di glicogeno XIII
ENPP1	Calcificazione arteriosa, generalizzata, dell'infanzia, tipo 1
ENTPD1	Paraplegia spastica, tipo 64 autosomica recessiva
EOGT	Sindrome di Adams-Oliver 4
EPB41	Ellissocitosi, tipo 1
EPB42	Sferocitosi, tipo 5
EPCAM	Diarrea 5 con enteropatia tufting, congenita
EPG5	Sindrome di Vici
EPM2A	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 2A (Lafora)
EPRS1	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 15
EPS8L2	Sordità autosomica recessiva, tipo 106
ERAL1	Sindrome di Perrault 6
ERBB3	Sindrome contrattuale congenita letale, tipo 2
ERCC1	Sindrome cerebrooculofacioscheletrica, tipo 4
ERCC2	Tricotiodistrofia, tipo 1
ERCC3	Tricotiodistrofia, tipo 2
ERCC4	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione Q
ERCC5	Sindrome cerebrooculofacioscheletrica, tipo 3
ERCC6	Sindrome di Cockayne, tipo B; Sindrome cerebrooculofacioscheletrica, tipo 1
ERCC6L2	Sindrome da insufficienza midollare, tipo 2
ERCC8	Sindrome di Cockayne, tipo A
ERLIN1	Paraplegia spastica, tipo 62 autosomica recessiva
ERLIN2	Paraplegia spastica, tipo 18 autosomica recessiva
ESCO2	Sindrome di Roberts; Sindrome di Juberg-Hayward
ESPN	Sordità autosomica recessiva tipo 36
ESR1	Resistenza agli estrogeni
ESRRB	Sordità autosomica recessiva, tipo 35
ETFA	Acidemia glutarica, tipo 2A
ETFB	Acidemia glutarica, tipo 2B
ETFDH	Acidemia glutarica, tipo 2C
ETHE1	Encefalopatia etilmalonica
EVC	Sindrome di Ellis-van Creveld
EVC2	Sindrome di Ellis-van Creveld
EXOSC3	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1B
EXPH5	Epidermolisi bollosa, aspecifica, autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
EXT1	Condrosarcoma
EXTL3	Displasia immunoscheletrica con anomalie dello sviluppo neurologico
EYS	Retinite pigmentosa, tipo 25
F10	Deficit del fattore X
F11	Deficit del fattore XI
F13A1	Deficit del fattore XIII A
F13B	Deficit del fattore XIII B
F2	Deficit di protrombina
F5	Deficit del fattore V
F7	Deficit del fattore VII
F8	Emofilia A
F9	Emofilia B
FA2H	Paraplegia spastica, tipo 35 autosomica recessiva
FADD	Infezioni, ricorrenti, con encefalopatia, disfunzione epatica e malformazioni cardiovascolari
FAH	Tirosinemia, tipo 1
FAM126A	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 5
FAM161A	Retinite pigmentosa, tipo 28
FAM20A	Amelogenesi imperfetta, tipo 1G (sindrome smalto-renale)
FAM20C	Sindrome di Raine
FAN1	Nefrite interstiziale, cariomegalica
FANCA	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione A
FANCB	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione B
FANCC	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione C
FANCD2	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione D2
FANCE	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione E
FANCF	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione F
FANCG	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione G
FANCI	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione I
FANCL	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione L
FANCM	Insufficienza spermatogena, tipo 28
FAR1	Disturbo dell'acil-CoA reduttasi grassa perossisomiale 1
FARS2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 14; Paraplegia spastica, tipo 77 autosomica recessiva
FASTKD2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 44
FAT4	Sindrome Hennekam linfangectasia-linfedema 2
FBLN5	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 1A

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
FBP1	Deficit di fruttosio-1,6-bisfosfatasi
FBXL4	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale 13 (tipo encefalomiopatico)
FBXO7	Malattia di Parkinson, tipo 15 autosomica recessiva
FDXR	Neuropatia uditiva e atrofia ottica
FECH	Protoporfiria, eritropoietica, autosomica recessiva
FERMT1	Sindrome di Kindler
FERMT3	Deficit di adesione leucocitaria, tipo 3
FEZF1	Ipogonadismo ipogonadotropo tipo 22 con o senza anosmia
FGA	Afibrinogenemia, congenita
FGB	Afibrinogenemia congenita
FGD1	Sindrome di Aarskog-Scott; disturbo dello sviluppo intellettuale, sindrome legata all'X, tipo 16
FGD4	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H
FGF23	Calcinosi tumorale, iperfosfatemica, familiare, tipo 2
FGF3	Sordità congenita con agenesia dell'orecchio interno, microtia e microdontia
FGG	Afibrinogenemia, congenita; Ipofibrinogenemia, congenita
FH	Deficit di fumarasi
FHL1	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss 6, legata all'X
FIBP	Sindrome di Thauvin-Robinet-Faivre
FIG4	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J; Sindrome di Yunis-Varon
FKBP10	Sindrome di Bruck 1
FKBP14	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cifoscoliotico, 2
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])
FLAD1	Miopatia da accumulo di lipidi dovuta a deficit di flavina adenina dinucleotide sintetasi
FLG	Ittiosi volgare
FLI1	Disturbo emorragico, di tipo piastrinico, tipo 21
FLNA	Disturbi dello spettro otopalatodigitale (X-OPD) legati all'X;
FLNB	Sindrome sinostosi spondilocarpotarsale
FLVCR1	Sindrome atassia-retinite pigmentosa della colonna posteriore

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
FLVCR2	Vasculopatia proliferativa e sindrome idranencefalia-idrocefalia
FMN2	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 47
FMO3	Trimetilaminuria
FMR1	Sindrome dell'X fragile
FOLR1	Neurodegenerazione da deficit di trasporto cerebrale dei folati
FOXE1	Sindrome di Bamforth-Lazzaro
FOXE3	Disgenesia del segmento anteriore, tipo 2 sottotipi multipli
FOXN1	Immunodeficienza delle cellule T, alopecia congenita e distrofia delle unghie
FOXP3	Immunodisregolazione, poliendocrinopatia ed enteropatia legata all'X
FOXRED1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 19
FRAS1	Sindrome di Fraser, tipo 1
FREM1	Sindrome oculotricoanale di Manitoba
FREM2	Sindrome di Fraser, tipo 2
FRRS1L	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 37
FSHB	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 24 senza anosmia
FSHR	Disgenesia ovarica 1
FTCD	Deficit di glutammato formiminotransferasi
FTL	Deficit di L-ferritina
FTO	Ritardo della crescita, ritardo dello sviluppo, dismorfismi facciali
FTSJ1	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 9
FUCA1	Fucosidosi
FUT8	Disturbo congenito della glicosilazione con fucosilazione difettosa, tipo 1
FXN	Atassia di Friedrich
FYCO1	Cataratta 18
FZD6	Disturbo delle unghie, congenito non sindromico, tipo 10 (unghie a forma di artiglio)
G6PC	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1A
G6PC3	Sindrome di Dursun
G6PD	Anemia emolitica, deficit di G6PD (favismo)
GAA	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2
GALC	Malattia di Krabbe
GALE	Deficit di galattosio epimerasi
GALK1	Deficit di galattochinasi con cataratta
GALNS	Mucopolisaccaridosi, tipo 4A
GALNT3	Calcinosi tumorale, iperfosfatemica, familiare, tipo 1
GALT	Galattosemia

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
GAMT	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 2
GAN	Neuropatia assonale gigante, tipo 1
GAS8	Discinesia ciliare, primaria, tipo 33
GATM	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 3
GBA	Malattia di Gaucher
GBA2	Paraplegia spastica, tipo 46 autosomica recessiva
GBE1	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 4
GCDH	Glutaricaciduria, tipo 1
GCH1	Iperfenilalaninemia, deficit di BH4, tipo B
GCK	Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
GCM2	Ipoparatiroidismo familiare isolato (FIH) 2
GCNT2	Cataratta 13 con fenotipo adulto i
GCSH	Encefalopatia glicinica
GDAP1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, recessiva intermedia, tipo A
GDF1	Isomeria atriale destra (sindrome di Ivemark)
GDF5	Condrodisplasia, tipo Grebe
GDF6	Amaurosi congenita di Leber, tipo 17
GDI1	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 41
GFER	Miopia mitocondriale progressiva con cataratta congenita, perdita dell'udito e ritardo dello sviluppo
GFM1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa, tipo 1
GFPT1	Miastenia, congenita, tipo 12 con aggregati tubolari
GGCX	Fattori della coagulazione vitamina K-dipendenti, deficit combinato di tipo 1
GH1	Deficit dell'ormone della crescita, isolato, tipo 1A; Sindrome di Kowarski
GHR	Nanismo di Laron
GHRHR	Deficit dell'ormone della crescita, isolato, tipo 1B
GHSR	Deficit di ormone della crescita, parziale isolato
GINS1	Immunodeficienza, tipo 55
GIPC3	Sordità autosomica recessiva tipo 15
GJA1	Displasia craniometafisaria, autosomica recessiva
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
GJC2	Paraplegia spastica, tipo 44 autosomica recessiva
GK	Deficit di glicerolo chinasi
GLA	Malattia di Fabry

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
GLB1	Gangliosidosi GM1, tipi 1-3; Mucopolisaccaridosi, tipo 4B (Morquio)
GLDC	Encefalopatia glicinica
GLDN	Sindrome da contrattura congenita letale 11
GLE1	Sindrome da contrattura congenita letale, tipo 1; Artrogriposi congenita con malattia delle cellule del corno anteriore
GLIS2	Nefronoftisi, tipo 7
GLIS3	Diabete mellito neonatale con ipotiroidismo congenito
GLRA1	Iperekplexia, tipo 1
GLRB	Iperekplexia, tipo 2
GLRX5	Anemia sideroblastica, refrattaria alla piridossina di tipo 3; Spasticità, ad esordio infantile, con iperglicinemia
GLUL	Deficit di glutammina, congenita
GLYCTK	Aciduria D-glicerica
GM2A	Gangliosidosi GM2, variante AB
GMPPA	Alacrima, acalasia e sindrome da disturbo dello sviluppo intellettuale
GMPPB	Distrofia-distroglicanopatia muscolare 14
GNAT1	Cecità notturna, stazionaria congenita, tipo 1G
GNAT2	Acromatopsia, tipo 4
GNB5	Disturbo dello sviluppo cognitivo con aritmia cardiaca; Ritardo del linguaggio e ADHD/compromissione cognitiva con o senza aritmia cardiaca
GNE	Miopia da corpi inclusi, tipo 2 (miopia di Nonaka)
GNMT	Deficit di glicina N-metiltransferasi
GNPAT	Condrodisplasia rizomelica puntata, tipo 2
GNPTAB	Mucopolisaccaridosi 2 alfa/beta; Mucopolisaccaridosi 3 alfa/beta
GNPTG	Mucopolisaccaridosi III gamma
GNRHR	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 7 senza anosmia
GNS	Mucopolisaccaridosi, tipo 3D (sindrome di Sanfilippo D)
GORAB	Geroderma osteodisplastico
GOSR2	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 6
GOT2	Encefalopatia epilettica infantile precoce, 82
GP1BA	Sindrome di Bernard-Soulier, tipo A1
GP1BB	Sindrome di Bernard-Soulier, tipo B
GP6	Disturbo emorragico, di tipo piastrinico, tipo 11
GP9	Sindrome di Bernard-Soulier, tipo C
GPAA1	Difetto della biosintesi del glicosilfosfatidilinositolo 15
GPC3	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 1

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
GPC6	Omodisplasia, tipo 1
GPD1	Ipertrigliceridemia infantile transitoria
GPHN	Deficit del cofattore molibdeno C
GPI	Anemia emolitica, non sferocitica, dovuta a deficit di glucosio fosfato isomerasi
GPIHBP1	Iperlipoproteinemia, tipo 1D
GPR143	Albinismo oculare, tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)
GPR179	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), tipo 1E, autosomica recessiva
GPR68	Amelogenesi imperfetta, tipo 2A6 (tipo ipomaturazione)
GPR98	Sindrome di Usher, tipo 2C
GPSM2	Sindrome di Chudley-McCullough
GPT2	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 49
GPX4	Displasia spondilometafisaria, tipo Sedaghatiano
GRHL2	Sindrome da displasia ectodermica/bassa statura
GRHPR	Iperossaluria primaria di tipo 2
GRIA3	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Wu
GRID2	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 18
GRIK2	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 6
GRIN1	Disturbo dello sviluppo neurologico con o senza movimenti ipercinetici e convulsioni, autosomico recessivo
GRIP1	Sindrome di Fraser 3
GRK1	Malattia di Oguchi-2
GRM1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 13
GRM6	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), tipo 1B, autosomica recessiva
GRN	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 11
GRXCR1	Sordità autosomica recessiva tipo 25
GSC	Bassa statura, atresia del canale uditivo, ipoplasia mandibolare, anomalie scheletriche
GSS	Deficit di glutatione sintetasi
GTF2H5	Tricotiodistrofia, fotosensibile di tipo 3
GTPBP2	Sindrome di Jaber-Elahi
GTPBP3	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 23
GUCY2C	Ileo da meconio
GUCY2D	Amaurosi congenita di Leber, tipo 1
GUF1	Encefalopatia epilettica infantile precoce, 40 anni

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
GUSB	Mucopolisaccaridosi, tipo 7
GYG1	Miopia da corpi poliglucosani, tipo 2
GYS1	Malattia da accumulo di glicogeno, muscolo di tipo 0
GYS2	Malattia da accumulo di glicogeno, fegato di tipo 0
GZF1	Lassità articolare, bassa statura e miopia
H6PD	Deficit di cortisone reduttasi 1
HAAO	Sindrome da difetti vertebrali, cardiaci, renali e degli arti 1
HACE1	Paraplegia spastica e ritardo psicomotorio con o senza convulsioni
HADH	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi
HADHA	Deficit di 3-idrossil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD); Deficit di proteine trifunzionali mitocondriali
HADHB	Deficit di proteine trifunzionali mitocondriali
HAMP	Emocromatosi, tipo 2B
HARS1	Sindrome di Usher, tipo 3B
HAX1	Neutropenia grave congenita, autosomica recessiva di tipo 3
HBA1	Alfa-talassemia
HBA2	Alfa-talassemia
HBB	Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB
HCCS	Difetti cutanei lineari con anomalie congenite multiple 1
HCFC1	disturbo dello sviluppo intellettuale, legato all'X 3 (acidemia metilmalonica e omocisteinemia, tipo cbIX)
HELLS	Sindrome da immunodeficienza-instabilità centromerica-anomalie facciali 4
HEPACAM	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali 2A
HERC1	Macrocefalia, facies dismorfica e ritardo psicomotorio
HERC2	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 38
HES7	Disostosi spondilocostale, tipo 4 autosomica recessiva
HESX1	Deficit dell'ormone della crescita con anomalie ipofisarie
HEXA	malattia di Tay-Sachs
HEXB	Malattia di Sandhoff, forme infantile, giovanile e adulta
HFE	Emocromatosi
HFE2	Emocromatosi, tipo 2A
HFM1	Insufficienza ovarica prematura 9
HGD	Alcaptonuria
HGF	Sordità autosomica recessiva tipo 39
HGSNAT	Mucopolisaccaridosi di tipo 3C (sindrome di Sanfilippo C)

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
HIBCH	Deficit di 3-idrossiisobutiril-CoA idrolasi
HIKESHI	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 13
HINT1	Neuromiotonia e neuropatia assonale, autosomica recessiva
HJV	Emocromatosi, tipo 2A
HK1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4G
HLCS	Deficit di olocarbossilasi sintetasi
HMGCL	Deficit di HMG-CoA liasi
HMGCS2	Deficit di HMG-CoA sintasi-2
HMOX1	Deficit di eme ossigenasi-1
HMX1	Sindrome oculoauricolare
HNMT	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 51
HOGA1	Iperossaluria primaria di tipo 3
HOXA1	Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale di Athabaskan
HOXB1	Paresi facciale, ereditaria congenita, 3
HOXC13	Displasia ectodermica 9 tipo capelli/unghie
HPCA	Distonia 2 torsione, autosomica recessiva
HPD	Tirosinemia, tipo 3
HPGD	Osteoartropatia ipertrofica primaria di tipo 1 (pachidermoperiostosi)
HPRT1	Sindrome di Lesch-Nyhan
HPS1	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 1
HPS3	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 3
HPS4	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 4
HPS5	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 5
HPS6	Sindrome di Hermansky-Pudlak, tipo 6
HPSE2	Sindrome urofacciale, tipo 1
HR	Alopecia universale; Atrichia con lesioni papulose
HSD11B2	Eccesso apparente di mineralcorticoidi
HSD17B10	Malattia mitocondriale HSD10
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
HSD3B7	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 1
HSPA9	Sindrome del pari-più
HSPD1	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4
HSPG2	Displasia dissegmentale, tipo Silverman-Handmaker

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
HTRA1	Sindrome CARASIL
HTRA2	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 8
HUWE1	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Turner
HYAL1	Mucopolisaccaridosi, tipo 9
HYDIN	Discinesia ciliare, primaria, tipo 5
HYLS1	Sindrome dell'idroletalo
IARS1	Ritardo della crescita, disturbo dello sviluppo intellettuale, ipotonia ed epatopatia
IBA57	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 3
ICOS	Immunodeficienza, variabile comune, 1
IDH3B	Retinite pigmentosa, tipo 46
IDS	Mucopolisaccaridosi, tipo 2
IDUA	Mucopolisaccaridosi di tipo 1
IER3IP1	Microcefalia, epilessia e sindrome del diabete
IFNGR1	Immunodeficienza, tipo 27A, micobatteriosi
IFNGR2	Immunodeficienza, micobatteriosi di tipo 28
IFT122	Displasia cranioectodermica 1
IFT140	Retinite pigmentosa, tipo 80; Displasia toracica delle costole corte 9 con o senza polidattilia
IFT172	Displasia toracica delle costole corte 10 con o senza polidattilia
IFT43	Displasia toracica 18 a costole corte con polidattilia
IFT52	Displasia toracica delle costole corte 16 con o senza polidattilia
IFT80	Displasia toracica delle costole corte, tipo 2 con o senza polidattilia
IFT81	Displasia toracica delle costole corte 19 con o senza polidattilia
IGBP1	Corpo calloso, agenesia del, con sviluppo intellettuale compromesso, coloboma oculare e micrognazia
IGF1	Ritardo della crescita con sordità e disturbo dello sviluppo intellettuale dovuto al deficit di IGF1
IGF1R	Fattore di crescita insulino-simile I, resistenza a
IGFALS	Deficit di subunità acido-labile
IGFBP7	Macroaneurisma arterioso retinico con stenosi polmonare sopravvalvolare
IGHMBP2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2S
IGLL1	Agammaglobulinemia 2
IGSF1	Ipotiroidismo, ingrossamento centrale e testicolare
IHH	Displasia acrocapitofemorale
IKBKAP	Disautonomia, familiare
IKBKB	Immunodeficienza, tipo 15

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
IKBKG	Displasia ectodermica e immunodeficienza 1
IL10RA	Malattia infiammatoria intestinale, tipo 28 ad esordio precoce, autosomica recessiva
IL10RB	Malattia infiammatoria intestinale, tipo 25 ad esordio precoce, autosomica recessiva
IL11RA	Craniosinostosi e anomalie dentarie
IL12B	Immunodeficienza, micobatteriosi di tipo 29
IL12RB1	Immunodeficienza, tipo 30
IL17RA	Immunodeficienza, tipo 51
IL17RC	Candidosi familiare, 9
IL1RAPL1	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 21
IL1RN	Osteomielite multifocale sterile con periostite e pustolosi
IL21R	Immunodeficienza, tipo 56
IL2RA	Immunodeficienza di tipo 41 con linfoproliferazione e autoimmunità
IL2RG	Immunodeficienza combinata grave, legata all'X
IL36RN	Psoriasi, tipo 14 pustoloso
IL7R	Immunodeficienza combinata grave, cellule T negative, cellule B/cellule natural killer di tipo positivo
ILD1	Sordità autosomica recessiva tipo 42
IMPA1	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 59
IMPG2	Retinite pigmentosa, tipo 56
INPP5E	Sindrome di Joubert, tipo 1
INPP5K	Distrofia muscolare, congenita, con cataratta e disabilità intellettiva
INPPL1	Opsismodisplasia
INS	Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
INSR	Diabete mellito, insulino-resistente, con acanthosis nigricans, tipo A
INTS1	Disturbo dello sviluppo neurologico con cataratta, scarsa crescita e facies dismorfica
INVS	Nefronoftisi, tipo 2 infantile
IQCB1	Sindrome di Senior-Loken, tipo 5
IQCE	Polidattilia postassiale, tipo A7
IQSEC2	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 1
IRAK4	Immunodeficienza di tipo 67 (deficit di IRAK4)
IRF8	Immunodeficienza di tipo 32B, deficit di monociti e cellule dendritiche
IRX5	Sindrome di Hamamy
ISCA1	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 5
ISCA2	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 4

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ISCU	Miopatia con acidosi lattica, ereditaria
ISG15	Immunodeficienza, tipo 38
ITCH	Malattia autoimmune, multisistemica, con dismorfismi facciali
ITGA2B	Trombastenia di Glanzmann
ITGA3	Malattia polmonare interstiziale, sindrome nefrosica ed epidermolisi bollosa congenita
ITGA6	Epidermolisi bollosa, giunzionale, con stenosi pilorica
ITGA7	Distrofia muscolare, congenita, da deficit di ITGA7
ITGA8	Ipodisplasia/aplasia renale 1
ITGB2	Deficit di adesione leucocitaria
ITGB3	Trombastenia di Glanzmann
ITGB4	Epidermolisi bollosa, giunzionale, con atresia del piloro
ITGB6	Amelogenesi imperfetta, tipo 1H
ITK	Sindrome linfoproliferativa 1
ITPA	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 35
ITPR1	Sindrome di Gillespie
IVD	Acidemia isovalerica
IYD	Disormonogenesi tiroidea, tipo 4
JAGN1	Neutropenia, grave congenita, 6 autosomica recessiva
JAK3	Immunodeficienza combinata grave, autosomica recessiva, di tipo T-negativo/B-positivo
JAM3	Distruzione emorragica del cervello, calcificazione subependimale e cataratta
JUP	Malattia di Nasso
KANK2	Sindrome nefrosica, tipo 16
KARS1	Sordità autosomica recessiva tipo 89
KATNB1	Lissencefalia 6 con microcefalia
KATNIP	Sindrome di Joubert 26
KCNE1	Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen 2
KCNJ1	Sindrome di Bartter, tipo 2
KCNJ10	Sindrome SESAMO
KCNJ11	Ipoglicemia iperinsulinemica, tipo 2 (iperinsulinismo congenito); Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
KCNJ13	Amaurosi congenita di Leber, tipo 16
KCNV2	Distrofia del cono retinico, tipo 3B
KCTD7	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 3 con o senza inclusioni intracellulari

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
KDM5C	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Claes-Jensen
KDSR	Eritrocheratodermia variabile e progressiva 4
KERA	Cornea plana 2 autosomica recessiva
KHDC3L	Talpa idatiforme, ricorrente, tipo 2
KIAA0586	Displasia toracica a costole corte 14 con polidattilia
KIAA0753	Sindrome orofaciodigitale, tipo 15
KIAA1109	Sindrome di Alkuraya-Kucinskas
KIAA1549	Retinite pigmentosa, tipo 86
KIAA2022	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 98
KIF14	Microcefalia 20 primaria, autosomica recessiva; Sindrome di Meckel 12
KIF1A	Neuropatia sensoriale ereditaria, tipo 2C; Paraplegia spastica, tipo 30 autosomica recessiva
KIF1C	Atassia spastica 2 autosomica recessiva
KIF7	Sindrome acrocallosa; Sindrome di Joubert, tipo 12
KIFBP	Sindrome del megacolon di Goldberg-Shprintzen
KISS1R	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 8 con o senza anosmia
KIZ	Retinite pigmentosa 69
KLHL3	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2D
KLHL40	Miopia nemalina 8 autosomica recessiva
KLHL41	Miopia nemalina 9
KLHL7	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo 3
KLK4	Amelogenesi imperfetta, tipo 2A1 (tipo ipomaturazione)
KLKB1	Deficit del fattore Fletcher (precallicreina).
KNL1	Microcefalia 4 primaria, autosomica recessiva
KPTN	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 41
KREMEN1	Displasia ectodermica 13 tipo capelli/denti
KRT10	Ipercheratosi epidermolitica
KRT14	Epidermolisi bollosa semplice, autosomica recessiva, tipo 1
KRT25	Capelli lanosi, autosomica recessiva 3
KRT5	Epidermolisi bollosa semplice, autosomica recessiva, tipo 1
KRT85	Displasia ectodermica 4 tipo capelli/unghie
KY	Miopia miofibrillare di tipo 7
KYNU	Sindrome da difetti vertebrali, cardiaci, renali e degli arti, tipo 2
L1CAM	Sindrome L1
L2HGDH	Aciduria L-2-idrossiglutarica
LAMA1	Sindrome di Poretti-Boltshauser

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
LAMA2	Distrofia muscolare correlata a LAMA2
LAMA3	Epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) tipo Herlitz; Tipo JEB non Herlitz
LAMB1	Lissencefalia, tipo 5
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
LAMC3	Malformazioni corticali, occipitali
LAMP2	Malattia di Danon
LARGE1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 6A e 6B
LARP7	Sindrome di Alazami
LARS1	Sindrome da insufficienza epatica infantile 1 (ILFS1)
LARS2	Sindrome di Perrault, tipo 4
LAT	Immunodeficienza, tipo 52
LBR	Displasia scheletrica di Greenberg
LCA5	Amaurosi congenita di Leber, tipo 5
LCAT	Deficit familiare di LCAT; Malattia dell'occhio di pesce
LCK	Immunodeficienza, tipo 22
LCT	Deficit di lattasi, congenita
LDHA	Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 11
LDLRAP1	Ipercolesterolemia familiare, autosomica recessiva
LEMD2	Cataratta 46 ad esordio giovanile
LEP	Obesità, morbosa, dovuta a Deficit di leptina
LEPR	Obesità, morbosa, dovuta a deficit del recettore della leptina
LGI4	Artrogriposi multipla congenita, neurogena, con difetto della mielina
LHB	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 23 con o senza anosmia
LHCGR	Ipoplasia delle cellule di Leydig
LHFPL5	Sordità, autosomica recessiva, tipo 67
LHX3	Deficit di ormone ipofisario, combinato, tipo 3
LIAS	Iperglicinemia, acidosi lattica e convulsioni
LIFR	Sindrome di Stuve-Wiedemann/Sindrome di Schwartz-Jampel di tipo 2
LIG4	Sindrome LIG4
LIM2	Cataratta 19 tipi multipli
LINS1	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 27
LIPA	Deficit di lipasi acida lisosomiale
LIPE	Lipodistrofia familiare parziale, tipo 6

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
LIPH	Ipotricosi, tipo 7 o capelli lanosi, autosomica recessiva, tipo 2 con o senza ipotricosi
LIPN	Ittiosi congenita, autosomica recessiva 8
LIPT1	Deficit di lipoiltransferasi 1
LIPT2	Encefalopatia neonatale grave, con acidosi lattica e anomalie cerebrali
LMAN1	Deficit combinata di fattore V e fattore VIII, tipo 1
LMBRD1	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cbIF
LMF1	Deficit di lipasi, combinata
LMNA	Cardiomiopatia dilatativa, 1A
LMOD3	Miopatia nemalina 10
LONP1	Sindrome CODAS
LOXHD1	Sordità autosomica recessiva, tipo 77
LPAR6	Ipotricosi, tipo 8 o capelli lanosi, autosomica recessiva, tipo 1 con o senza ipotricosi
LPIN1	Mioglobinuria, acuta ricorrente, autosomica recessiva
LPIN2	Sindrome di Majeed
LPL	Deficit di lipoproteina lipasi
LRAT	Amaurosi congenita di Leber tipo 14
LRBA	Immunodeficienza, variabile comune, 8 con autoimmunità
LRIG2	Sindrome urofacciale 2
LRIT3	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), 1F, autosomica recessiva
LRMDA	Albinismo, oculocutaneo, tipo 7
LRP2	Sindrome di Donnai-Barrow
LRP4	Sindrome sindattilia di Cenani-Lenz
LRP5	Sindrome osteoporosi-pseudoglioma
LRPAP1	Miopia, tipo 23 autosomica recessiva
LRPPRC	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 5, (franco-canadese)
LRRC6	Discinesia ciliare, primaria, 19
LRSAM1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2P
LRTOMT	Sordità autosomica recessiva tipo 63
LSS	Cataratta 44
LTBP2	Microsferofachia e/o megalocornea, con ectopia lenticolare e con o senza glaucoma secondario
LTBP3	Anomalie dentali e bassa statura
LTBP4	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 1C

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
LYRM7	Deficit del complesso mitocondriale III, tipo nucleare 8
LYST	Sindrome di Chediak-Higashi
LZTFL1	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 17
LZTR1	Sindrome di Noonan, tipo 2
MAG	Paraplegia spastica, tipo 75 autosomica recessiva
MAGI2	Sindrome nefrosica, tipo 15
MAGT1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo Icc
MAK	Retinite pigmentosa tipo 62
MALT1	Immunodeficienza di tipo 12
MAN1B1	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 15
MAN2B1	Alfa-mannosidosi
MANBA	Mannosidosi, beta
MAP3K20	Miopatia centronucleare, tipo 6 con sproporzione del tipo di fibre
MAPKBP1	Nefronoftisi 20
MAPT	Paralisi sopranucleare progressiva atipica (sindrome parkinsoniana)
MARS1	Malattia interstiziale del polmone e del fegato
MARS2	Atassia spastica, tipo 3 autosomica recessiva
MARVELD2	Sordità autosomica recessiva, tipo 49
MASP1	Sindrome 3MC1
MAT1A	Deficit di metionina adenosiltransferasi, autosomico recessivo
MATN3	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Borochowitz-Cormier-Daire
MBOAT7	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 57
MBTPS2	Sindrome di Olmsted, legata all'X
MC2R	Deficit di glucocorticoidi, dovuta alla mancata risposta all'ACTH
MCCC1	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi, tipo 1
MCCC2	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi, tipo 2
MCEE	Deficit di metilmalonil-CoA epimerasi
MCFD2	Deficit combinata di fattore V e fattore VIII, tipo 2
MCIDAS	Discinesia ciliare, primaria, tipo 42
MCM3AP	Neuropatia periferica, autosomica recessiva, con o senza compromissione dello sviluppo intellettuale
MCM4	Immunodeficienza, tipo 54
MCM9	Disgenesia ovarica 4
MCOLN1	Mucopolipidosi tipo 4
MCPH1	Microcefalia tipo 1 primaria, autosomica recessiva
MDH2	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 51
MECP2	Encefalopatia neonatale grave; Sindrome di Rett

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
MECR	Distonia, a esordio infantile, con atrofia ottica e anomalie dei gangli della base
MED17	Microcefalia, progressiva postnatale, con convulsioni e atrofia cerebrale
MED23	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 18
MED25	Sindrome di Basilea-Vanagait-Smirin-Yosef
MEFV	Febbre mediterranea familiare
MEGF10	Miopia, areflessia, distress respiratorio e disfagia, a esordio precoce
MEGF8	Sindrome di Carpenter, tipo 2
MEOX1	Sindrome di Klippel-Feil 2
MERTK	Retinite pigmentosa tipo 38
MESP2	Disostosi spondilocostale, tipo 2 autosomica recessiva
METTTL23	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 44
MFF	Encefalopatia dovuta a fissione mitocondriale e perossisomiale difettosa, tipo 2
MFN2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2A2B
MFRP	Microftalmia, tipo 5 isolato
MFSD2A	Microcefalia 15 primaria, autosomica recessiva
MFSD8	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 7
MGAT2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2a
MGME1	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale 11
MGP	Sindrome di Keutel
MICU1	Miopia con segni extrapiramidali
MID1	Sindrome GBBB di Opitz, tipo 1
MIPEP	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 31
MITF	Sindrome COMMAD
MKKS	Sindrome di Bardet-Biedl tipo 6
MKS1	Sindrome di Bardet-Biedl tipo 13; Sindrome di Meckel, tipo 1; Sindrome di Joubert, tipo 28
MLC1	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali
MLPH	Sindrome di Griscelli, tipo 3
MLYCD	Deficit di malonil-CoA decarbossilasi
MMAA	Aciduria metilmalonica, sensibile alla vitamina B12
MMAB	Aciduria metilmalonica, sensibile alla vitamina B12, tipo cbIB
MMACHC	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cbIC
MMADHC	Omocistinuria, tipo cbID, variante 1
MME	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2T
MMP13	Displasia metafisaria, tipo Spahr

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
MMP2	Osteolisi, nodulosi e artropatia multicentrica (MONA)
MMP20	Amelogenesi imperfetta, tipo 2A2 (tipo ipomaturazione)
MMP21	Eterotassia, viscerale, 7 autosomica
MMUT	Aciduria metilmalonica, tipo mut(0).
MOCOS	Xantinuria, tipo 2
MOCS1	Deficit del cofattore molibdeno A
MOCS2	Deficit del cofattore molibdeno B
MOGS	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2B
MPC1	Deficit di portatore di piruvato mitocondriale
MPDU1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1F
MPDZ	Idrocefalo congenito di tipo 2 con o senza anomalie cerebrali o oculari
MPI	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1B
MPIG6B	Trombocitopenia, anemia e mielofibrosi
MPL	Trombocitopenia, amegacariocitica congenita
MPLKIP	Tricotiodistrofia, tipo 4 non fotosensibile
MPO	Deficit di mieloperossidasi
MPV17	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale di tipo 6 (epatocerebrale); Malattia di Charcot-Marie-Tooth, assonale, tipo 2EE
MPZ	Malattia di Dejerine-Sottas
MRAP	Deficit di glucocorticoidi, tipo 2
MRE11	Disturbo simile ad atassia-telangectasia 1
MRPS16	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 2
MRPS22	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa di tipo 5
MRPS34	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 32
MSH3	Poliposi adenomatosa familiare, tipo 4
MSMO1	Microcefalia, cataratta congenita e dermatite psoriasiforme
MSRB3	Sordità autosomica recessiva tipo 74
MSTO1	Miopia, mitocondriale e atassia
MTFMT	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 15
MTHFD1	Immunodeficienza combinata e anemia megaloblastica con o senza iperomocisteinemia
MTHFR	Omocistinuria da deficit di MTHFR
MTM1	Miopia miotubulare, legata all'X
MTMR2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1
MTO1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 10
MTR	Anemia omocistinuria-megaloblastica, tipo complementazione cblG
MTRR	Anemia omocistinuria-megaloblastica, tipo cbl E

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
MTTP	Abetalipoproteinemia
MUSK	Sequenza di deformazione dell'acinesia fetale, tipo 1; Sindrome miastenica, congenita, tipo 9 associata a deficit del recettore dell'acetilcolina
MUTYH	Adenomi multipli del colon-retto
MVK	Aciduria mevalonica
MYBPC1	Sindrome da contrattura congenita letale, tipo 4
MYD88	Immunodeficienza, tipo 68
MYH2	Miopia prossimale e oftalmoplegia
MYMK	Sindrome di Carey-Fineman-Ziter
MYO15A	Sordità autosomica recessiva tipo 3
MYO18B	Sindrome di Klippel-Feil, autosomica recessiva di tipo 4, con miopia e dismorfismi facciali
MYO1E	Glomerulosclerosi focale segmentale, 6
MYO3A	Sordità autosomica recessiva tipo 30
MYO5A	Sindrome di Griscelli, tipo 1
MYO5B	Malattia da inclusione di microvilli
MYO6	Sordità autosomica recessiva tipo 37
MYO7A	Sindrome di Usher, tipo 1B; Sordità autosomica recessiva di tipo 2
MYPN	Miopia nemalina, tipo 11 autosomica recessiva
NADK2	Deficit di 2,4-dienoil-CoA reduttasi
NAGA	Malattia di Schindler, tipo I
NAGLU	Mucopolisaccaridosi di tipo 3B (Sanfilippo B)
NAGS	Deficit di N-acetilglutammato sintasi
NALCN	Ipotonia, infantile, con ritardo psicomotorio e facies caratteristica 1
NANS	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Camera-Genevieve
NARS2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 24
NAXE	Encefalopatia progressiva, ad esordio precoce, con edema cerebrale e/o leucoencefalopatia
NBAS	Sindrome da insufficienza epatica infantile, tipo 2; Bassa statura, atrofia del nervo ottico e anomalia di Pelger-Huet
NBEAL2	Sindrome delle piastrine grigie
NBN	Sindrome da rottura di Nijmegen
NCAPD3	Microcefalia 22 primaria, autosomica recessiva
NCF1	Malattia granulomatosa cronica, tipo 1
NCF2	Malattia granulomatosa cronica, tipo 2
NCF4	Malattia granulomatosa cronica 3 autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
NDE1	Lissencefalia, tipo 4 (con microcefalia)
NDP	Malattia di Norrie
NDRG1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4D
NDST1	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 46
NDUFA1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 12
NDUFA10	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 22
NDUFA11	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 14
NDUFA12	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 23
NDUFA2	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 13
NDUFA9	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 26
NDUFAF1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 11
NDUFAF2	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 10
NDUFAF3	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 18
NDUFAF5	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 16
NDUFAF6	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 17
NDUFB3	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 25
NDUFB9	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 24
NDUFS1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 5
NDUFS2	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 6
NDUFS3	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 8
NDUFS4	Deficit del complesso mitocondriale I, nucleare di tipo 1
NDUFS6	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 9
NDUFS7	Deficit del complesso mitocondriale I, nucleare di tipo 3
NDUFS8	Deficit del complesso mitocondriale I, nucleare di tipo 2
NDUFV1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 4
NDUFV2	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 7
NEB	Miopatia nemalina di tipo 2
NECTIN1	Sindrome labio/palatoschisi-displasia ectodermica; Schisi orofacciale 7
NECTIN4	Sindrome da displasia ectodermica-sindattilia, tipo 1
NEFL	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 1F
NEK1	Displasia toracica delle costole corte, tipo 6 con o senza polidattilia
NEK8	Displasia renale-epatico-pancreatica, tipo 2
NEK9	Sindrome da contrattura congenita letale 10
NEU1	Sialidosi, tipo 1 e tipo 2
NEUROG3	Diarrea 4 malassorbitiva, congenita
NFU1	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 1
NGF	Neuropatia ereditaria sensoriale e autonoma, tipo 5

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
NGLY1	Disturbo congenito della deglicosilazione
NHEJ1	Immunodeficienza grave combinata con microcefalia, ritardo della crescita e sensibilità alle radiazioni ionizzanti
NHLRC1	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 2B (Lafora)
NHP2	Discheratosi congenita, autosomica recessiva di tipo 2
NHS	Sindrome di Nance-Horan; Cataratta 40, legata all'X
NIN	Sindrome di Seckel, tipo 7
NIPAL4	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 6
NKX2-6	Malformazioni cardiache conotruncali
NKX3-2	Displasia spondilo-megaepifisaria-metafisaria
NKX6-2	Atassia spastica 8 autosomica recessiva, con leucodistrofia ipomielinizzante
NLRP1	Autoinfiammazione con artrite e discheratosi
NLRP7	Talpa idatiforme, ricorrente, tipo 1
NME8	Discinesia ciliare, primaria, tipo 6
NMNAT1	Amaurosi congenita di Leber tipo 9
NNT	Deficit di glucocorticoidi 4 con o senza deficit di mineralcorticoidi
NONO	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X 34
NOP10	Discheratosi congenita, autosomica recessiva di tipo 1
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
NPR2	Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux
NR0B1	Ipoplasia surrenale, congenita
NR1H4	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 5
NR2E3	Sindrome del cono S accentuata (Goldmann-Favre); Retinite pigmentosa, tipo 37
NRL	Degenerazione retinica, autosomica recessiva, di tipo pigmentato
NRXN1	Sindrome simile a Pitt-Hopkins, tipo 2
NSDHL	Sindrome del BAMBINO; Sindrome CK
NSMCE2	Sindrome di Seckel, tipo 10
NSUN2	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 5
NT5C2	Paraplegia spastica, tipo 45 autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
NT5C3A	Anemia, emolitica, dovuta a deficit di UMPH1
NT5E	Calcificazione delle articolazioni e delle arterie
NTHL1	Poliposi adenomatosa familiare, tipo 3
NTRK1	Insensibilità al dolore, congenita, con anidrosi
NUBPL	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 21
NUP107	Sindrome nefrosica, tipo 11
NUP62	Degenerazione striatonigrale, infantile
NUP93	Sindrome nefrosica, tipo 12
NYX	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), 1A, legata all'X
OAT	Atrofia girata della coroide e della retina
OBSL1	Sindrome 3M 2
OCA2	Albinismo oculocutaneo di tipo 2
OCLN	Sindrome pseudo-TORCH, tipo 1
OCRL	Sindrome di Lowe; Malattia dell'ammaccatura tipo 2
ODAD1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 20
ODAD2	Discinesia ciliare, primaria, tipo 23
ODAD3	Discinesia ciliare, primaria, tipo 30
OFD1	Sindrome di Joubert 10; Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2
OPA1	Sindrome di Behr
OPA3	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 3
OPHN1	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Billuart
ORAI1	Immunodeficienza di tipo 9
ORC1	Sindrome di Meier-Gorlin, tipo 1
ORC4	Sindrome di Meier-Gorlin, tipo 2
ORC6	Sindrome di Meier-Gorlin, tipo 3
OSGEP	Sindrome di Galloway-Mowat 3
OSTM1	Osteopetrosi, autosomica recessiva tipo 5
OTC	Deficit di ornitina transcarbamilasi
OTOA	Sordità autosomica recessiva tipo 22
OTOF	Sordità autosomica recessiva tipo 9
OTOG	Sordità autosomica recessiva tipo 18B
OTOGL	Sordità autosomica recessiva, tipo 84B
OTUD6B	Disturbo dello sviluppo cognitivo con facies dismorfica, convulsioni e anomalie distali degli arti
OTULIN	Autoinfiammazione, pannicolite e sindrome dermatosi
OXCT1	Deficit di succinil CoA:3-ossocido CoA transferasi
P2RY12	Disturbo emorragico, di tipo piastrinico, tipo 8

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
P3H1	Osteogenesi imperfetta, tipo 8
P3H2	Miopia, elevata, con cataratta e degenerazione vitreoretinica
PADI6	Letalità embrionale preimpianto 2
PAH	Fenilchetonuria
PAK3	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 30
PALB2	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione N
PAM16	Displasia spondilometafisaria, tipo Megarbane-Dagher-Melike
PANK2	Neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello di tipo 1
PAPSS2	Brachiolmia, tipo 4 con lievi alterazioni epifisarie e metafisarie
PARK7	Malattia di Parkinson, tipo 7 autosomica recessiva, ad esordio precoce
PARN	Discheratosi congenita, autosomica recessiva 6
PATL2	Difetto di maturazione degli ovociti 4
PAX7	Rabdomiosarcoma 2 alveolare
PC	Deficit di piruvato carbossilasi
PCARE	Retinite pigmentosa, tipo 54
PCBD1	Iperfenilalaninemia, deficit di BH4, tipo D
PCCA	Acidemia propionica
PCCB	Acidemia propionica
PCDH12	Microcefalia, convulsioni, spasticità e calcificazione cerebrale
PCDH15	Sordità, autosomica recessiva, tipo 23; Sindrome di Usher, tipo 1D/F digenica
PCDH19	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 9
PCK2	Deficit di PEPCK, mitocondriale
PCNT	Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, tipo 2
PCSK1	Obesità con alterata elaborazione dei proormoni
PCYT1A	Displasia spondilometafisaria con distrofia dei coni e dei bastoncelli
PDE10A	Discinesia degli arti e orofacciale, ad esordio infantile
PDE6A	Retinite pigmentosa tipo 43
PDE6B	Retinite pigmentosa tipo 40
PDE6C	Distrofia dei coni di tipo 4
PDE6G	Retinite pigmentosa tipo 57
PDE6H	Distrofia del cono retinico 3 e acromatopsia 6
PDHA1	Deficit di piruvato deidrogenasi E1-alfa
PDHB	Deficit di piruvato deidrogenasi E1-beta
PDHX	Lattacidacidemia da deficit di PDX1
PDP1	Deficit di piruvato deidrogenasi fosfatasi
PDSS1	Deficit di coenzima Q10, primaria, tipo 2

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
PDSS2	Deficit di coenzima Q10, primaria, tipo 3
PDX1	Agenesia pancreatica di tipo 1
PDXK	Neuropatia, motoria e sensoriale ereditaria, tipo VIC, con atrofia ottica
PEPD	Deficit di prolidasi
PET100	Deficit del complesso mitocondriale IV, tipo nucleare 12
PEX1	Sindrome di Heimler di tipo 1
PEX10	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 6A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 6B
PEX11B	Disturbo della biogenesi del perossisoma 14B
PEX12	Disturbo della biogenesi dei perossisomi di tipo 3A (Zellweger)
PEX13	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 11A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 11B
PEX14	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 13A (sindrome di Zellweger)
PEX16	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 8A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 8B
PEX19	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 12A (sindrome di Zellweger)
PEX2	Disturbo della biogenesi dei perossisomi di tipo 5A (Zellweger)
PEX26	Disturbo della biogenesi dei perossisomi di tipo 7A (Zellweger)
PEX3	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 10A (sindrome di Zellweger)
PEX5	Disturbo della biogenesi dei perossisomi di tipo 2A (Zellweger)
PEX6	Disturbo della biogenesi dei perossisomi, tipo 4A (sindrome di Zellweger); Disturbo della biogenesi del perossisoma, tipo 4B; Sindrome di Heimler 2
PEX7	Condrodisplasia rizomelica puntata, tipo 1
PFKM	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 7
PGAM2	Malattia da accumulo di glicogeno X
PGAP1	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 42
PGAP2	Iperfosfatasia con sindrome dello sviluppo cognitivo compromesso 3
PGAP3	Iperfosfatasia con sindrome dello sviluppo cognitivo compromesso 4
PGK1	Deficit di fosfoglicerato chinasi 1
PGM1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1t
PGM3	Immunodeficienza di tipo 23
PHF8	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Siderius
PHGDH	Sindrome di Neu-Laxova, tipo 1; Deficit di fosfoglicerato deidrogenasi
PHKA1	Glicogenosi muscolare

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
PHKA2	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo IXa1/2
PHKB	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 9B
PHKG2	Malattia da accumulo di glicogeno tipo 9c
PHOX2A	Fibrosi dei muscoli extraoculari, congenita, 2
PHYH	Malattia di refsum
PI4KA	Polimicrogiria, perisilviana, con ipoplasia cerebellare e artrogriposi
PIBF1	Sindrome di Joubert 33
PIEZO1	Linfedema ereditario di tipo 3
PIEZO2	Artrogriposi distale, con alterazione della propriocezione e del tatto
PIGC	Difetto della biosintesi del glicosilfosfatidilinositolo 16
PIGG	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 53
PIGL	Sindrome neuroectodermica di Zurich
PIGM	Deficit di glicosilfosfatidilinositolo
PIGN	Sindrome da anomalie congenite multiple-ipotonia-convulsioni, tipo 1
PIGO	Iperfosfatasia con sindrome dello sviluppo cognitivo compromesso 2
PIGT	Sindrome anomalie congenite multiple-ipotonia-convulsioni 3
PIGV	Iperfosfatasia con sindrome dello sviluppo cognitivo compromesso 1
PIGW	Difetto della biosintesi del glicosilfosfatidilinositolo 11
PIGY	Iperfosfatasia con sindrome dello sviluppo cognitivo compromesso 6
PINK1	Malattia di Parkinson, tipo 6 ad esordio precoce
PIP5K1C	Sindrome contrattuale congenita letale, tipo 3
PJVK	Sordità autosomica recessiva, tipo 59
PKD1L1	Eterotassia, viscerale, 8 autosomica
PKHD1	Malattia del rene policistico di tipo 4
PKLR	Deficit di piruvato chinasi
PKP1	Displasia ectodermica/sindrome da fragilità cutanea
PLA2G6	Distrofia neuroassonale infantile di tipo 1
PLAA	Disturbo dello sviluppo neurologico con microcefalia progressiva, spasticità e anomalie cerebrali
PLCB1	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 12
PLCB4	Sindrome auricolocondilare, tipo 2
PLCD1	Disturbo delle unghie, congenito non sindromico, tipo 3 (leuconichia)
PLCE1	Sindrome nefrosica, tipo 3
PLD1	Difetto valvolare cardiaco, dello sviluppo
PLEC	Epidermolisi bollosa semplice con distrofia muscolare
PLEKHG5	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, recessiva intermedia, tipo C
PLG	Deficit di plasminogeno, tipo I

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
PLK4	Microcefalia e corioretinopatia, autosomica recessiva, 2
PLOD1	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cifoscoliotico, 1
PLOD2	Sindrome di Bruck 2
PLOD3	Deficit di lisilidrossilasi 3
PLP1	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
PLPBP	Epilessia ad esordio precoce, vitamina B6-dipendente
PMM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A
PMP22	Malattia di Dejerine-Sottas
PMPCA	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 2
PMPCB	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple 6
PNKP	Atassia-aprassia oculomotoria, tipo 4; Microcefalia, convulsioni e ritardo dello sviluppo
PNP	Immunodeficienza da deficit di fosforilasi nucleosidica delle purine
PNPLA1	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 10
PNPLA2	Malattia da accumulo di lipidi neutri con miopatia
PNPLA6	Sindrome di Boucher-Neuhauser; sindrome di Oliver-McFarlane; Paraplegia spastica, tipo 39 autosomica recessiva
PNPO	Deficit di piridossamina 5'-fosfato ossidasi
PNPT1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 13
POC1A	Bassa statura, onicodisplasia, dismorfismi facciali e ipotricosi
POC1B	Distrofia dei coni e dei bastoncelli 20
POLE	Sindrome FILS
POLG	Disturbi correlati alla POLG
POLH	Xeroderma pigmentoso, tipo variante
POLR1C	Leucodistrofia, ipomielinizzante, tipo 11; Sindrome di Treacher Collins 3
POLR1D	Sindrome di Treacher Collins, tipo 2
POLR3A	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7
POLR3B	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 8
POMC	Obesità, insufficienza surrenalica e capelli rossi dovuti al deficit di POMC
POMGNT1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 3A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 3B; Tipo 3C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 15 [LGMDR15])
POMGNT2	Distrofia-distroglicanopatia muscolare, tipo 8A (sindrome di Walker-Warburg); Tipo 8C (distrofia muscolare dei cingoli, tipo 24 [LGMD R24])
POMK	Distrofia-distroglicanopatia muscolare (congenita con anomalie cerebrali e oculari), tipo A, 12

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
POMP	Cheratosi lineare con ittiosi congenita e cheratoderma sclerosante
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])
POP1	Displasia anauxetica, tipo 2
POR	Sindrome di Antley-Bixler con anomalie genitali e steroidogenesi disordinata
POU1F1	Deficit ormonale ipofisaria, combinata, tipo 1
POU3F4	Sordità legata all'X, tipo 2
PPA2	Insufficienza cardiaca improvvisa, infantile
PPIB	Osteogenesi imperfetta, tipo 9
PPM1K	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, variante lieve
PPP1R15B	Microcefalia, bassa statura e alterato metabolismo del glucosio 2
PPT1	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 1
PQBP1	Sindrome di Renpenning
PRCD	Retinite pigmentosa, tipo 36
PRDM12	Neuropatia ereditaria sensoriale e autonoma, tipo VIII
PRDM5	Sindrome della cornea fragile, tipo 2
PRDX1	Aciduria e omocistinuria metilmalonica, tipo cblC, digenica
PREPL	Sindrome miastenica, congenita, tipo 22
PRF1	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 2
PRG4	Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite
PRICKLE1	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 1B
PRKCD	Sindrome linfoproliferativa autoimmune, tipo 3
PRKDC	Immunodeficienza 26, con o senza anomalie neurologiche
PRKN	Malattia di Parkinson, tipo 2 giovanile
PRKRA	Distonia, tipo 16
PRMT7	Bassa statura, brachidattilia, ritardo dello sviluppo intellettuale e convulsioni
PROC	Trombofilia da deficit di proteina C, autosomica recessiva
PRODH	Iperprolinemia, tipo 1
PROM1	Retinite pigmentosa, tipo 41
PROP1	Deficit di ormone ipofisario, combinato, tipo 2
PROS1	Trombofilia da deficit di proteina S, autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
PRPH2	Amaurosi congenita di Leber 18; Retinite puntata albescens
PRPS1	Deficit di fosforibosilpirofosfato sintetasi (PRS).
PRRX1	Complesso Agnazia-otocefalia
PRSS1	Deficit di tripsinogeno
PRSS12	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 1
PRSS56	Microftalmia, isolata, tipo 6
PRUNE1	Disturbo dello sviluppo neurologico con microcefalia, ipotonia e anomalie cerebrali variabili
PRX	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4F
PSAP	Deficit combinato di SAP
PSAT1	Sindrome di Neu-Laxova, tipo 2
PSMB8	Sindrome autoinfiammatoria, lipodistrofia e dermatosi
PSMC3IP	Disgenesia ovarica 3
PSPH	Deficit di fosfoserina fosfatasi
PTF1A	Agnesia pancreatica 2
PTH	Ipoparatiroidismo, isolato familiare, tipo 1
PTH1R	Condrodisplasia, tipo Blomstrand; Sindrome di Eiken
PTPN23	Disturbi dello sviluppo neurologico e anomalie strutturali del cervello con o senza convulsioni e spasticità
PTPRC	Immunodeficienza combinata grave, cellula T negativa, cellula B/cellula natural killer positiva
PTPRO	Sindrome nefrosica, tipo 6
PTPRQ	Sordità autosomica recessiva, tipo 84A
PTRH2	Malattia neurologica, endocrina e pancreatica multisistemica ad esordio infantile
PTS	Iperfenilalaninemia, deficit di BH4, tipo A
PUS1	Miopia, acidosi lattica e anemia sideroblastica di tipo 1
PXDN	Disgenesia del segmento anteriore, tipo 7 con sclerocornea
PYCR1	Cutis laxa, autosomica recessiva, tipo 2B
PYCR2	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 10
PYGL	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 6
PYGM	Malattia di McArdle
PYROXD1	Miopia miofibrillare di tipo 8
QARS1	Microcefalia progressiva, convulsioni e atrofia cerebrale e cerebellare
QDPR	Iperfenilalaninemia, deficit di BH4, tipo C
RAB18	Microsindrome di Warburg, tipo 3
RAB23	Sindrome del carpentiere

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
RAB27A	Sindrome di Griscelli, tipo 2
RAB28	Distrofia dei coni e dei bastoncelli 18
RAB33B	Displasia di Smith-McCort 2
RAB39B	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 72
RAB3GAP1	microsindrome di Warburg; Sindrome di Martsolf
RAB3GAP2	microsindrome di Warburg; Sindrome di Martsolf
RAD50	Disturbo simile alla sindrome da rottura di Nijmegen
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
RARB	Microftalmia sindromica 12
RARS1	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 9
RARS2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6
RASGRP1	Immunodeficienza, tipo 64
RAX	Microftalmia, sindromica 16
RBBP8	sindrome di Jawad; Sindrome di Seckel, tipo 2
RBCK1	Miopia da corpi poliglucosani 1 con o senza immunodeficienza
RBM8A	Sindrome del radio assente con trombocitopenia
RBP3	Retinite pigmentosa 66
RBP4	Distrofia retinica, coloboma dell'iride e sindrome dell'acne comedogena
RCBTB1	Distrofia retinica con o senza anomalie extraoculari
RD3	Amaurosi congenita di Leber, tipo 12
RDH12	Amaurosi congenita di Leber, tipo 13
RDH5	Fondo albipunctato
RDX	Sordità autosomica recessiva tipo 24
RECQL4	Sindrome di Baller-Gerold; Sindrome di RAPADILINO; Sindrome di Rothmund-Thomson
REEP6	Retinite pigmentosa 77
RELN	Lissencefalia 2 (tipo Norman-Roberts)
REN	Disgenesia tubulare renale
RETREG1	Neuropatia ereditaria sensoriale e autonoma, tipo 2B
RFT1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo In
RFX5	Sindrome dei linfociti nudi, tipo 2

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
RFX6	Sindrome di Mitchell-Riley
RFXANK	Sindrome dei linfociti nudi, complementazione di tipo 2 gruppo B
RFXAP	Sindrome dei linfociti nudi, tipo 2
RHAG	Anemia, emolitica, Rh-null, di tipo regolatore
RHO	Retinite pigmentosa, tipo 4; Retinite puntata albescens
RIN2	Sindrome di Mac
RIPK4	Sindrome dello pterigio popliteo, tipo Bartsocas-Papas
RIPOR2	Sordità autosomica recessiva tipo 104
RLBP1	Distrofia retinica di Bothnia; Fondo albipunctato
RMND1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 11
RMRP	Displasia anauxetica 1
RNASEH1	Oftalmoplegia esterna progressiva con delezioni del DNA mitocondriale, autosomica recessiva 2
RNASEH2A	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 4
RNASEH2B	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 2
RNASEH2C	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 3
RNASET2	Leucoencefalopatia cistica senza megalencefalia
RNF168	Sindrome di RIDDLE
RNF216	Sindrome di Gordon Holmes
ROBO3	Paralisi dello sguardo, familiare orizzontale, con scoliosi progressiva, tipo 1
ROGDI	Sindrome di Kohlschutter-Tonz
ROM1	Retinite pigmentosa, tipo 7 digenica
ROR2	Sindrome di Robinow, autosomica recessiva
RORC	Immunodeficienza, tipo 42
RP1	Retinite pigmentosa, tipo 1
RP2	Retinite pigmentosa, tipo 2 legata all'X
RPE65	Amaurosi congenita di Leber correlata a RPE65/distrofia retinica grave a esordio precoce
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
RPL10	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X 35
RPS6KA3	Sindrome di Coffin-Lowry

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
RRM2B	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 8A (tipo encefalomiopatico con tubulopatia renale) e tipo 8B (tipo MNGIE)
RS1	Retinoschisi
RSPH1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 24
RSPH3	Discinesia ciliare, primaria, tipo 32
RSPH4A	Discinesia ciliare, primaria, tipo 11
RSPH9	Discinesia ciliare, primaria, tipo 12
RSPO4	Anonichia congenita
RSPRY1	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Faden-Alkuraya
RTEL1	Discheratosi congenita, autosomica recessiva tipo 5
RTN4IP1	Atrofia ottica 10 con o senza atassia, sviluppo intellettuale compromesso e convulsioni
RTTN	Microcefalia, bassa statura e polimicrogria con convulsioni
RUSC2	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 61
RXYLT1	Distrofia-distroglicanopatia muscolare (congenita con anomalie cerebrali e oculari), tipo A, 10
RYR1	Miopatia congenita correlata a RYR1
S1PR2	Sordità, autosomica recessiva, tipo 68
SACS	Atassia spastica, tipo Charlevoix-Saguenay
SAG	Malattia di Oguchi, tipo 1
SAMD9	Calcinosi tumorale, familiare, normofosfatemica
SAMHD1	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 5
SAR1B	Malattia da ritenzione dei chilomicroni
SARS2	Iperuricemia, ipertensione polmonare, insufficienza renale e alcalosi
SBDS	Sindrome di Shwachman-Diamond
SBF1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B3
SBF2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B2
SC5D	Latosterolosi
SCARB2	Epilessia mioclonica progressiva di tipo 4 con o senza insufficienza renale
SCARF2	Sindrome di Van den Ende-Gupta
SCN1B	Encefalopatia epilettica infantile precoce, tipo 52
SCN4A	Sindrome miastenica, congenita, tipo 16
SCN9A	Indifferenza al dolore e neuropatia sensoriale ereditaria autosomica recessiva tipo 2D
SCNN1A	Pseudoipoadosteronismo, tipo 1
SCNN1B	Pseudoipoadosteronismo, tipo 1

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SCNN1G	Pseudoipoadsteronismo, tipo 1
SCO1	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 4
SCO2	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 2
SCYL1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 21
SDCCAG8	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 16
SDHA	Deficit del complesso II della catena respiratoria mitocondriale; Sindrome di Leigh
SDHAF1	Deficit del complesso mitocondriale II
SDR9C7	Ittiosi congenita, autosomica recessiva 13
SEC23A	Displasia craniolenticolosuturale
SEC23B	Anemia diseritropoietica, congenita, tipo 2
SEC24D	Sindrome di Cole-Carpenter 2
SECISBP2	Metabolismo degli ormoni tiroidei, anormale
SELENON	Malattia multiminicore (sindrome della colonna vertebrale rigida)
SEMA4A	Distrofia dei coni e dei bastoncelli, tipo 10; Retinite pigmentosa, tipo 35
SEPSECS	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2D
SERAC1	Aciduria 3-metilglutaconica con sordità, encefalopatia e sindrome simile a Leigh (MEGDEL)
SERPINA1	Deficit di alfa-1 antitripsina
SERPINB7	Cheroderma palmoplantare, tipo Nagashima
SERPINB8	Sindrome della desquamazione della pelle 5
SERPINC1	Trombofilia da deficit di antitrombina III
SERPINE1	Deficit dell'inibitore-1 dell'attivatore del plasminogeno
SERPINF1	Osteogenesi imperfetta, tipo 6
SERPINF2	Deficit di inibitori dell'alfa-2-plasmina
SERPING1	Angioedema ereditario, tipi 1 e 2
SERPINH1	Osteogenesi imperfetta, tipo 10
SETX	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 1
SFRP4	Malattia di Pyle
SFTPFB	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 1
SFXN4	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 18
SGCA	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 3 (LGMD R3)
SGCB	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 4 (LGMD R4)
SGCD	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 6 (LGMD R6)
SGCG	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 5 (LGMD R5)
SGPL1	Sindrome nefrosica, tipo 14
SGSH	Mucopolisaccaridosi di tipo 3A (Sanfilippo A)

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SH2D1A	Sindrome linfoproliferativa legata all'X, tipo 1
SH3PXD2B	Sindrome di Frank-ter Haar
SH3TC2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C
SI	Deficit di sucrali-isomaltasi, congenito
SIL1	Sindrome di Marinesco-Sjogren
SIX6	Anomalie del disco ottico con distrofia retinica e/o maculare
SKIV2L	Sindrome tricoepatoenterica 2
SLC10A2	Malassorbimento degli acidi biliari, primario
SLC11A2	Anemia microcitica ipocromica con sovraccarico di ferro 1
SLC12A1	Sindrome di Bartter, tipo 1
SLC12A3	Sindrome di Gitelman
SLC12A5	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 34
SLC12A6	Agenesia del corpo calloso con neuropatia periferica
SLC13A5	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 25
SLC16A1	Deficit del trasportatore 1 del monocarbossilato
SLC16A2	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley
SLC17A5	Malattia di Salla
SLC18A3	Sindrome miastenica, congenita, 21 presinaptica
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)
SLC1A1	Aminoaciduria bicarbossilica
SLC1A4	Tetraplegia spastica, corpo calloso sottile e microcefalia progressiva
SLC22A12	Ipouricemia renale
SLC22A5	Deficit di carnitina, primaria sistemica
SLC24A1	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), tipo 1D, autosomica recessiva
SLC24A4	Amelogenesi imperfetta, tipo IIA5
SLC24A5	Albinismo, oculocutaneo, tipo 6
SLC25A1	Aciduria combinata D-2- e L-2-idrossiglutarica
SLC25A12	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 39
SLC25A13	Citrullinemia, tipo 2 a esordio neonatale; Citrullinemia, tipo 2 a esordio in età adulta
SLC25A15	Sindrome iperornitinemia-iperammoniemia-omocitrullinemia
SLC25A19	Microcefalia, tipo Amish; Sindrome da disfunzione del metabolismo della tiamina 4 (tipo polineuropatia progressiva)
SLC25A20	Deficit di traslocasi carnitina-acilcarnitina

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SLC25A22	Encefalopatia evolutiva ed epilettica 3
SLC25A26	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 28
SLC25A3	Deficit di trasportatore mitocondriale del fosfato
SLC25A38	Anemia sideroblastica di tipo 2 refrattaria alla piridossina
SLC25A4	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 12B (tipo cardiomiopatico) AR
SLC25A46	Neuropatia ereditaria motoria e sensoriale, tipo VIB
SLC26A2	Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)
SLC26A3	Diarrea 1 cloruro secretorio, congenita
SLC26A4	Sordità, autosomica recessiva, tipo 4; Sindrome di Pendred
SLC26A5	Sordità, autosomica recessiva, tipo 61
SLC27A4	Sindrome della prematurità dell'ittiosi
SLC29A3	Sindrome istiocitosi-linfoadenopatia plus
SLC2A1	Sindrome da deficit di GLUT1 1, esordio infantile, grave
SLC2A10	Sindrome da tortuosità arteriosa
SLC2A2	Sindrome di Fanconi-Bickel
SLC2A9	Ipouricemia renale, tipo 2
SLC30A10	Ipermanganesemia con distonia, tipo 1
SLC33A1	Cataratta congenita, perdita dell'udito e neurodegenerazione
SLC34A1	Ipercalcemia infantile, tipo 2
SLC34A2	Microlitiasi alveolare polmonare
SLC34A3	Rachitismo ipofosfatemico con ipercalciuria
SLC35A1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2F
SLC35A3	Artrogriposi, sviluppo intellettuale compromesso e convulsioni
SLC35C1	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2C
SLC35D1	Displasia di Schneckenbecken
SLC37A4	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1B
SLC38A8	Ipoplasia foveale 2 con o senza percorso errato del nervo ottico e/o disgenesia del segmento anteriore
SLC39A13	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilodisplastico, 3
SLC39A14	Ipermanganesemia con distonia 2
SLC39A4	Acrodermatite enteropatica
SLC39A8	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo II
SLC3A1	Cistinuria
SLC45A1	Disturbo dello sviluppo intellettuale con caratteristiche neuropsichiatriche
SLC45A2	Albinismo oculocutaneo di tipo 4
SLC46A1	Malassorbimento di folati, ereditario

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SLC4A1	Acidosi tubulare renale distale
SLC4A11	Distrofia endoteliale corneale, autosomica recessiva
SLC4A4	Acidosi tubulare renale, prossimale, con anomalie oculari
SLC52A2	Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere, tipo 2
SLC52A3	Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere, tipo 1
SLC5A1	Malassorbimento di glucosio/galattosio
SLC5A2	Glicosuria renale
SLC5A5	Disormonogenesi tiroidea, tipo 1
SLC5A7	Sindrome miastenica, congenita, presinaptica di tipo 20
SLC6A17	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 48
SLC6A19	Disturbo di Hartnup
SLC6A3	Parkinsonismo-distonia infantile
SLC6A5	Iperekplexia, tipo 3
SLC6A8	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 1
SLC6A9	Encefalopatia glicinica con glicina sierica normale
SLC7A14	Retinite pigmentosa 68
SLC7A7	Intolleranza alle proteine lisinuriche
SLC7A9	Cistinuria
SLC9A3	Diarrea 8 secretoria sodica, congenita
SLC9A6	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Christianson
SLCO2A1	Osteoartropatia ipertrofica, primitiva, autosomica recessiva, tipo 2
SLITRK6	Sordità e miopia
SLURP1	Malattia di Meleda
SLX4	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione P
SMARCAL1	Displasia immunoossea di Schimke
SMARCD2	Deficit specifica di granuli 2
SMG9	Sindrome da malformazioni cardiache e cerebrali
SMN1	Atrofia muscolare spinale
SMN2	{Atrofia muscolare spinale, tipo III, modificatore di}
SMOC1	Microftalmia. con anomalie degli arti
SMOC2	Displasia della dentina, tipo 1 con microdontia e denti deformati
SMPD1	Malattia di Niemann-Pick, tipo A; Malattia di Niemann-Pick, tipo B
SMS	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Snyder-Robinson
SNAP29	Disgenesia cerebrale, neuropatia, ittiosi e sindrome cheratodermica palmoplantare
SNX10	Osteopetrosi, autosomica recessiva, tipo 8

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SNX14	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 20
SOBP	Sviluppo intellettuale compromesso, protrusione mascellare anteriore e strabismo
SOD1	Tetraplegia spastica e ipotonia assiale, progressiva; Sclerosi laterale amiotrofica, tipo 1
SOHLH1	Disgenesia ovarica 5
SOST	Sclerosteosi, tipo 1; Malattia di Van Buchem
SOX18	Sindrome ipotricosi-linfedema-telangectasia
SOX3	Panipopituitarismo legato all'X
SP110	Malattia venoocclusiva epatica con immunodeficienza
SP7	Osteogenesi imperfetta, tipo XII
SPAG1	Discinesia ciliare, primaria, tipo 28
SPARC	Osteogenesi imperfetta, tipo XVII
SPART	Paraplegia spastica, tipo 20 autosomica recessiva
SPATA5	Disturbo dello sviluppo neurologico con perdita dell'udito, convulsioni e anomalie cerebrali
SPATA7	Amaurosi congenita di Leber, tipo 3
SPEG	Miopatia centronucleare, tipo 5
SPG11	Sclerosi laterale amiotrofica, tipo 5 giovanile
SPG21	Sindrome dell'albero
SPG7	Paraplegia spastica, tipo 7 autosomica recessiva
SPINK1	Pancreatite calcifica tropicale
SPINK5	Sindrome di Netherton
SPINT2	Diarrea 3 secretiva sodica, congenita, sindromica
SPR	Distonia, dopa-sensibile, dovuta a deficit di sepiapterina reduttasi
SPRTN	Sindrome di Ruijs-Aalfs
SPTA1	Piropoichilocitosi; Aferocitosi, tipo 3
SPTBN2	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 14
SPTBN4	Disturbo del neurosviluppo con ipotonia, neuropatia e sordità
SQSTM1	Neurodegenerazione con atassia, distonia e paralisi dello sguardo, ad esordio infantile
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
SRPX2	Epilessia rolandica, sviluppo intellettuale compromesso e disprassia del linguaggio
ST14	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 11

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
ST3GAL3	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 12 ; Encefalopatia evolutiva ed epilettica 15
ST3GAL5	Sindrome da regressione dello sviluppo sale e pepe
STAC3	Miopatia dei nativi americani
STAG3	Insufficienza ovarica precoce 8
STAMPB	Sindrome microcefalia-malformazione capillare
STAR	Iperplasia lipoide surrenale
STAT1	Immunodeficienza, tipo 31B, infezioni micobatteriche e virali
STAT2	Immunodeficienza, tipo 44
STAT5B	Sindrome di Laron con immunodeficienza
STIL	Microcefalia, tipo 7 primaria, autosomica recessiva
STIM1	Immunodeficienza di tipo 10
STK4	Immunodeficienza delle cellule T, infezioni ricorrenti, autoimmunità e malformazioni cardiache
STRA6	Microftalmia isolata con coloboma, tipo 8
STRADA	Polidramnios, megalencefalia ed epilessia sintomatica
STRC	Sordità autosomica recessiva tipo 16
STUB1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 16
STX11	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 4
STXBP2	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 5
SUCLA2	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 5 (encefalomiopatica con o senza aciduria metilmalonica)
SUCLG1	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 9 (encefalomiopatica, tipo con aciduria metilmalonica)
SUFU	Sindrome di Joubert, tipo 32
SUGCT	Aciduria glutarica, tipo 3
SULT2B1	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 14
SUMF1	Deficit multiplo di solfatasi
SUN5	Insufficienza spermatogena, tipo 16
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
SYNE1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 8
SYNE4	Sordità autosomica recessiva, tipo 76
SYNJ1	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 53

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
SYP	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 96
SYT14	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 11
SZT2	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 18
TAC3	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 10 con o senza anosmia
TACO1	Deficit del complesso mitocondriale IV, tipo nucleare 8
TACR3	Ipogonadismo ipogonadotropo, tipo 11 con o senza anosmia
TACSTD2	Distrofia corneale, gelatinosa a forma di goccia
TAF1	Distonia-Parkinsonismo, legato all'X
TAF13	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 60
TAF2	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 40
TAF6	Sindrome di Alazami-Yuan
TALDO1	Deficit di transaldolasi
TANGO2	Crisi encefalomiopatiche metaboliche, ricorrenti, con rabdomiolisi, aritmie cardiache e neurodegenerazione
TAP1	Sindrome dei linfociti nudi, tipo 1
TAP2	Sindrome dei linfociti nudi, tipo 1 dovuta a deficit di TAP2
TAPBP	Sindrome dei linfociti nudi, tipo 1
TAPT1	Osteocondrodisplasia, complesso letale, tipo Symoens-Barnes-Gistelink
TAT	Tirosinemia, tipo 2
TAZ	Sindrome di Barth
TBC1D20	Microsindrome di Warburg 4
TBC1D23	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 11
TBC1D24	Sindrome DOORS (sordità, oncodistrofia, osteodistrofia, deterioramento dello sviluppo intellettuale e convulsioni); Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 16; Sordità autosomica recessiva, tipo 86
TBC1D7	Sindrome macrocefalia/megalencefalia, autosomica recessiva
TBCD	Encefalopatia progressiva, ad esordio precoce, con atrofia cerebrale e corpo calloso sottile
TBCE	Encefalopatia, progressiva, con amiotrofia e atrofia ottica; Sindrome ipoparatiroidismo-ritardo-dismorfismo; Sindrome di Kenny-Caffey, tipo 1
TBCK	Ipotonia, infantile, con ritardo psicomotorio e facies caratteristica 3
TBX15	Sindrome del cugino
TBX19	Deficit congenito isolato dell'ormone adrenocorticotropo
TBXAS1	Sindrome di Ghosal
TCAP	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 7 (LGMD R7)
TCIRG1	Osteopetrosi, autosomica recessiva, tipo 1
TCN2	Deficit di transcobalamina II

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
TCTN1	Sindrome di Joubert, tipo 13
TCTN2	Sindrome di Joubert, tipo 24; Sindrome di Meckel, tipo 8
TCTN3	Sindrome di Joubert 18
TDP1	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva con neuropatia assonale
TDP2	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 23
TDRD7	Cataratta 36
TECPR2	Paraplegia spastica, tipo 49 autosomica recessiva
TECR	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 14
TECRL	Tachicardia ventricolare, polimorfa catecolaminergica, 3
TECTA	Sordità autosomica recessiva tipo 21
TELO2	Sindrome di You-Hoover-Fong
TENM3	Microftalmia isolata con coloboma 9
TERT	Discheratosi congenita, autosomica recessiva, tipo 4
TEX15	Insufficienza spermatogena, tipo 25
TF	Atransferrinemia
TFR2	Emocromatosi, tipo 3
TFRC	Immunodeficienza, tipo 46
TG	Disormonogenesi tiroidea, tipo 3
TGDS	Sindrome di Catel-Manzke
TGM1	Ittiosi, congenita, autosomica recessiva, tipo 1
TGM5	Sindrome della desquamazione della pelle, tipo 2
TH	Sindrome di Segawa, recessiva
THOC2	disturbo dello sviluppo intellettuale, legato all'X 12
THOC6	Sindrome di Beaulieu-Boicottaggio-Innes
THRB	Resistenza agli ormoni tiroidei, autosomica recessiva
TIMM50	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 9
TIMM8A	Sindrome di Mohr-Tranebjaerg
TIMMDC1	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 31
TJP2	Colestasi intraepatica familiare progressiva, tipo 4
TK2	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 2 (tipo miopatico)
TKT	Bassa statura, ritardo dello sviluppo e difetti cardiaci congeniti
TLE6	Letalità embrionale preimpianto
TMC1	Sordità autosomica recessiva tipo 7
TMC6	Epidermodisplasia verruciforme
TMC8	Epidermodisplasia verruciforme
TMCO1	Dismorfismi craniofacciali, anomalie scheletriche e sviluppo cognitivo compromesso 1

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
TMEM107	Sindrome di Meckel, tipo 13; Sindrome orofaciodigitale, tipo 16
TMEM126A	Atrofia ottica 7
TMEM126B	Deficit del complesso mitocondriale I, tipo nucleare 29
TMEM138	Sindrome di Joubert 16
TMEM165	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2K
TMEM199	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 2P
TMEM216	Sindrome di Joubert, tipo 2; Sindrome di Meckel, tipo 2
TMEM231	Sindrome di Joubert, tipo 20; Sindrome di Meckel, tipo 11
TMEM237	Sindrome di Joubert, tipo 14
TMEM260	Difetti cardiaci strutturali e sindrome da anomalie renali
TMEM38B	Osteogenesi imperfetta, tipo XIV
TMEM67	Sindrome di Joubert, tipo 6; Sindrome di Meckel, tipo 3; Sindrome COACH
TMEM70	Deficit del complesso mitocondriale V (ATP sintasi), nucleare di tipo 2
TMIE	Sordità autosomica recessiva tipo 6
TMPRSS15	Deficit di enterochinasi
TMPRSS3	Sordità, autosomica recessiva, tipo 45573
TMPRSS6	Anemia da Deficit di ferro refrattaria al ferro
TMTC3	Lissencefalia 8
TNFRSF11A	Osteopetrosi, autosomica recessiva, tipo 7
TNFRSF11B	Malattia ossea di Paget, tipo 5, a esordio giovanile
TNFRSF13B	Immunodeficienza, variabile comune, tipo 2
TNFSF11	Osteopetrosi, autosomica recessiva, tipo 2
TNIK	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 54
TNNT1	Miopia nemalina, tipo 5 tipo Amish
TNXB	Sindrome di Ehlers-Danlos, di tipo classico
TOE1	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 7
TOP3A	Microcefalia, restrizione della crescita e aumento dello scambio di cromatidi fratelli 2
TP53RK	Sindrome di Galloway-Mowat 4
TPI1	Anemia emolitica da deficit di triosofosfato isomerasi
TPK1	Encefalopatia episodica da deficit di tiamina pirofosfochinasi
TPM3	Miopia nemalina, tipo 1; Miopia congenita da sproporzione di tipo fibroso
TPO	Disormonogenesi tiroidea, tipo 2A
TPP1	Lipofuscinosi ceroidi, neuronale, tipo 2; Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 7

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
TPRN	Sordità autosomica recessiva tipo 79
TRAF3IP1	Sindrome di Senior-Loken, tipo 9
TRAIP	Sindrome di Seckel, tipo 9
TRAPPC11	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 18 (LGMD R18)
TRAPPC12	Encefalopatia progressiva, ad esordio precoce, con atrofia cerebrale e spasticità
TRAPPC6B	Disturbo dello sviluppo neurologico con microcefalia, epilessia e atrofia cerebrale
TRAPPC9	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 13
TRDN	Tachicardia ventricolare, polimorfa catecolaminergica, tipo 5 con o senza debolezza muscolare
TREM2	Malattia di Nasu-Hakola
TREX1	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 1
TRHR	Ipotiroidismo congenito, non gozzo, tipo 7
TRIM2	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2R
TRIM32	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 8 (LGMD R8)
TRIM37	Nanismo di Mulibrey
TRIOBP	Sordità autosomica recessiva tipo 28
TRIP11	Acondrogenesi, tipo 1A
TRIP13	Sindrome dell'aneuploidia variegata a mosaico 3
TRIP4	Atrofia muscolare spinale con fratture ossee congenite 1
TRIT1	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 35
TRMT10A	Microcefalia, bassa statura e alterato metabolismo del glucosio 1
TRMT10C	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 30
TRMT5	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 26
TRMU	Insufficienza epatica, infantile transitoria
TRNT1	Retinite pigmentosa e microcitosi eritrocitaria
TRPM1	Cecità notturna, stazionaria congenita (completa), tipo 1C, autosomica recessiva
TRPM6	Ipomagnesiemia familiare con ipocalcemia secondaria
TRPV6	Iperparatiroidismo neonatale transitorio
TSEN15	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2F
TSEN2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2B
TSEN34	Ipoplasia pontocerebellare tipo 2C
TSEN54	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2A; Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4
TSFM	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa, tipo 3
TSHB	Ipotiroidismo congenito, non gozzo, tipo 4

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
TSHR	Ipotiroidismo congenito, non gozzo, tipo 1
TSPAN7	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 58
TSPYL1	Morte improvvisa infantile con sindrome da disgenesia dei testicoli
TTC19	Deficit del complesso mitocondriale III, nucleare di tipo 2
TTC21B	Displasia toracica delle costole corte, tipo 4 con o senza polidattilia
TTC37	Sindrome tricoepatoenterica 1
TTC7A	Difetti gastrointestinali e sindrome da immunodeficienza
TTC8	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 8
TTI2	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 39
TLL5	Distrofia dei coni e dei bastoncelli 19
TTN	Distrofia muscolare dei cingoli di tipo 10 (LGMDR10); Miopatia ad esordio precoce con cardiomiopatia fatale (miopatia di Salih)
TTPA	Atassia con deficit isolato di vitamina E
TUBA8	Displasia corticale complessa, con altre malformazioni cerebrali, tipo 8
TUBGCP4	Microcefalia e corioretinopatia, autosomica recessiva, tipo 3
TUBGCP6	Microcefalia e corioretinopatia, autosomica recessiva, tipo 1
TUFM	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 4
TULP1	Amaurosi congenita di Leber, tipo 15
TUSC3	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 7
TWIST2	Displasia focale dermica facciale, tipo 3 (tipo Setleis)
TWNK	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 7 (tipo epatocerebrale); Sindrome di Perrault tipo 5
TXNL4A	Sindrome di Burn-McKeown
TYK2	Immunodeficienza, tipo 35
TYMP	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, tipo 1 (tipo MNGIE)
TYR	Albinismo oculocutaneo (OCA) tipo 1A; OCA tipo 1B
TYROBP	Osteodisplasia lipomembranosa policistica con leucoencefalopatia sclerosante, tipo 1 (malattia di Nasu-Hakola)
TYRP1	Albinismo, oculocutaneo, tipo 3
UBA1	Atrofia muscolare spinale, legata all'X 2, infantile
UBA5	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, 44
UBE2A	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Nascimento
UBE2T	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione T
UBE3A	Sindrome di Angelman
UBE3B	Sindrome oculocerebrofaciale di Kaufman
UBR1	Sindrome di Johanson-Blizzard
UCHL1	Paraplegia spastica, tipo 79 autosomica recessiva

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
UFM1	Leucodistrofia ipomielinizzante, tipo 14
UGT1A1	Sindrome di Crigler-Najjar, tipo 1; Sindrome di Crigler-Najjar, tipo 2
UMPS	Aciduria orotica
UNC13D	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 3
UNC80	Ipotonia, infantile, con ritardo psicomotorio e facies caratteristica, tipo 2
UNG	Immunodeficienza con iper IgM, tipo 5
UPB1	Deficit di beta-ureidopropionasi
UPF3B	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X 14
UQCRB	Deficit del complesso mitocondriale III, nucleare, tipo 3
UQCRC2	Deficit del complesso mitocondriale III, tipo nucleare 5
UQCRQ	Deficit del complesso mitocondriale III, nucleare, tipo 4
UROD	Porfiria cutanea tarda
UROS	Porfiria eritropoietica congenita
USB1	Poichiloderma con neutropenia
USH1C	Sindrome di Usher, tipo 1C; Sordità autosomica recessiva tipo 18A
USH1G	Sindrome di Usher, tipo 1G
USH2A	Sindrome di Usher, tipo 2A
USP18	Sindrome pseudo-TORCH 2
USP9X	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 99
UVSSA	Sindrome da sensibilità ai raggi UV, tipo 3
VAC14	Degenerazione striatonigrale, ad esordio infantile
VARs1	Disturbo dello sviluppo neurologico con microcefalia, convulsioni e atrofia corticale
VARs2	Deficit combinato di fosforilazione ossidativa 20
VDR	Rachitismo, resistente alla vitamina D, tipo 2A
VIPAS39	Artrogriposi, disfunzione renale e colestasi, tipo 2
VKORC1	Fattori della coagulazione vitamina K-dipendenti, deficit combinato di tipo 2
VLDLR	Ipoplasia cerebellare, sviluppo cognitivo compromesso e sindrome da disequilibrio 1
VPS13A	Coreoacantocitosi
VPS13B	Sindrome di Cohen
VPS13C	Malattia di Parkinson 23 autosomica recessiva, ad esordio precoce
VPS33B	Artrogriposi, disfunzione renale e colestasi, tipo 1
VPS37A	Paraplegia spastica, tipo 53 autosomica recessiva
VPS45	Neutropenia grave congenita, tipo 5
VPS53	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2E

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
VRK1	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1A
VSX2	Microftalmia con coloboma 3; Microftalmia isolata 2
VWF	Malattia di von Willibrand, tipo 3
WARS2	Disturbo dello sviluppo neurologico, mitocondriale, con movimenti anomali e acidosi lattica, con o senza convulsioni
WAS	Sindrome di Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia legata all'X
WASHC4	Disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo 43
WASHC5	Sindrome di Ritscher-Schinzel, tipo 1
WDR19	Nefronoftisi, tipo 13; Sindrome di Senior-Loken, tipo 8
WDR35	Displasia cranioectodermica 2
WDR45B	Disturbo dello sviluppo neurologico con quadriplegia spastica e anomalie cerebrali con o senza convulsioni
WDR62	Microcefalia, primaria di tipo 2, autosomica recessiva, con o senza malformazioni corticali
WDR72	Amelogenesi imperfetta, tipo 2A3 (tipo ipomaturazione)
WDR73	Sindrome di Galloway-Mowat 1
WDR81	Atassia cerebellare, sviluppo cognitivo compromesso e sindrome da disequilibrio, tipo 2; Idrocefalo, congenito, 3, con anomalie cerebrali
WEE2	Difetto di maturazione degli ovociti 5
WFS1	Sindrome di Wolfram, tipo 1
WHRN	Sindrome di Usher, tipo 2D; Sordità autosomica recessiva tipo 31
WIPF1	Sindrome di Wiskott-Aldrich 2
WNK1	Neuropatia ereditaria sensoriale e autonoma, tipo 2
WNT1	Osteogenesi imperfetta, tipo XV
WNT10A	Displasia ectodermica 16 (displasia odontoonicodermica)
WNT10B	Malformazione della mano/piede diviso, tipo 6
WNT3	Sindrome della tetra-amelia
WNT7A	Sindrome di Fuhrmann
WRAP53	Discheratosi congenita, autosomica recessiva, tipo 3
WRN	Sindrome di Werner
WWOX	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 28; Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 12
XDH	Xantinuria, tipo 1
XIAP	Sindrome linfoproliferativa legata all'X, 2
XPA	Xeroderma pigmentoso, gruppo A
XPC	Xeroderma pigmentoso, gruppo C
XPNPEP3	Nefropatia simil-nefronoftisi, tipo 1

Lista di indagine per Complete

Gene	Patologia
XRCC4	Bassa statura, microcefalia e disfunzione endocrina
XYLT1	Displasia di desbuquois, tipo 2
XYLT2	Sindrome spondilooculare
YARS2	Miopatia, acidosi lattica e anemia sideroblastica di tipo 2
YY1AP1	Sindrome di Grange
ZAP70	Malattia autoimmune, multisistemica, a esordio infantile, tipo 2; Immunodeficienza, tipo 48
ZBTB24	Sindrome da immunodeficienza-instabilità centromerica-anomalie facciali, tipo 2
ZC3H14	disturbo dello sviluppo intellettuale, autosomico recessivo, tipo 56
ZDHHC9	Disturbo dello sviluppo cognitivo, sindrome legata all'X, tipo Raymond
ZFYVE26	Paraplegia spastica, tipo 15 autosomica recessiva
ZMPSTE24	Displasia mandiboloacrale con lipodistrofia di tipo B
ZMYND10	Discinesia ciliare, primaria, tipo 22
ZNF408	Retinite pigmentosa, tipo 72
ZNF423	Sindrome di Joubert, tipo 19
ZNF469	Sindrome della cornea fragile, tipo 1
ZNF711	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 97
ZNHIT3	Sindrome PEHO
ZP1	Difetto di maturazione degli ovociti, tipo 1