

# LISTA GENI SCREEN300



GENE	PATOLOGIA ASSOCIATA
ABCC8	MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)
ABCD1	Adrenoleucodistrofia
ACAD9	Deficit di acil-CoA deidrogenasi, tipo 9
ACADM	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
ACADS	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
ACADVL	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
ACAT1	Deficit di beta-chetotilasi
ACOX1	Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi
ADA	Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi
ADAMTSL2	Displasia geleofisica
AGA	Aspartilglucosaminuria
AGL	Glicogenosi tipo 3a (GSD 3a) e 3b (GSD 3B)
AGPS	Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 3
AGXT	Iperossaluria primitiva, tipo 1
AIRE	Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1
ALDH3A2	Sindrome di Sjögren-Larsson
ALDOB	Intolleranza ereditaria al fruttosio
ALG6	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo Ic
ALMS1	Sindrome di Alström
ALPL	Ipofosfatasi infantile/Odontoipofosfatasi
AMT	Encefalopatia da glicina
AR	Sindrome da insensibilità agli androgeni
ARG1	Argininemia
ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ARSB	Mucopolisaccaridosi tipo 6
ARSL	Condrodisplasia puntata
ASL	Aciduria Argininosuccinica
ASPA	Sindrome di Canavan
ASS1	Citrullinemia
ATM	Atassia - telangectasia
ATP7A	Malattia di Menkes
ATP7B	Malattia di Wilson
ATRX	Ritardo mentale-sindrome della faccia ipnotica, Sindrome di Juberg-Marsidi, Sindrome di Carpenter-Waziri, Sindrome di Holmes-Gang, Sindrome di Smtih-Fineman-Myers, Alpha-talassemia/Sindrome da ritardo mentale
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
BCKDHA	Malattia delle urine a sciropo d'acero, tipo Ia
BCKDHB	Malattia delle urine a sciropo d'acero, tipo Ib
BCS1L	Sindrome di Björnstad /Sindrome GRACILE/ Deficit isolato del complesso III
BLM	Sindrome di Bloom
BSND	Sindrome di Bartter tipo 4
BTD	Deficit di Biotinidasi
BTK	Agammaglobulinemia legata all'X, Bassa statura da deficit isolato dell'ormone della crescita associato a ipogammaglobulinemia legata all'X

GENE	PATOLOGIA ASSOCIATA
CAPN3	Distrofia muscolare dei cingoli tipo D4 correlata alla calpaina-3, Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A
CBL	Sindrome Noonan-simile con leucemia mielomonocitica giovanile
CC2D2A	Sindrome di Joubert, tipo 9, Sindrome di Meckel, Sindrome di COACH
CD40LG	Sindrome iper-IgM legata all'X
CDH23	Sindrome di Usher, tipo 1
CEP290	Sindrome di Joubert con difetto oculorenale
CERKL	Retinite pigmentosa
CFTR	Fibrosi cistica
CLN3	Ceroidolipofuscinosi neuronale, tipo3
CLN5	Ceroidolipofuscinosi neuronale infantile
CLN6	Ceroidolipofuscinosi neuronale dell'infanzia tardiva
CLN8	Ceroidolipofuscinosi neuronale dell'infanzia tardiva
CLRN1	Sindrome di Usher syndrome, tipo 3A
CNGB3	Malattia di Stargardt
COL17A1	Epidermolisi bollosa giunzionale a esordio tardivo
COL4A3	Sindrome di Alport
COL4A4	Sindrome di Alport
COL4A5	Sindrome di Alport legata all'X
COL7A1	Epidermolisi bullosa
CPS1	Deficit di Carbamil fosfato sintetasi I
CPT1A	Deficit di Carnitina palmitoil transferasi, 1A
CPT2	Deficit di Carnitina palmitoiltransferasi II
CRB1	Retinite pigmentosa
CRTAP	Osteogenesi imperfetta, tipo 2/ tipo 3,/tipo4
CSTB	Epilessia mioclonica progressiva tipo 1
CTNS	Cistinosi / Ceroidolipofuscinosi neuronale congenita
CTSD	Ceroidolipofuscinosi neuronale infantile
CTSK	Picnodisostosi
CYP11B1	Deficit di 11-beta-idrossilasi
CYP17A1	Deficit di 17-alfa idrossilasi
CDKL5	Encefalopatia epilettica infantile precoce
CRLF1	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo
CYP27A1	Deficit di sterolo 27-idrossilasi
DBT	Malattie delle urine a scioppo d'acero, tipo 2
DCLRE1C	Sindrome di Omenn, Immunodeficienza combinata grave (SCID)
DHCR7	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
DHDDS	Retinite pigmentosa
DKC1	Discheratosi congenita
DLD	Deficit di Diidrolipoil deidrogenasi
DNAH5	Discinesia ciliare primitiva, 3
DNAI1	Sindrome di Kartagener
DNAI2	Discinesia ciliare primitiva, 9
DOK7	Sindrome miastenica congenita
DPYD	Deficit di diidropirimidina deidrogenasi
DNAJC19	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo V
DPAGT1	Sindrome miastenica congenita
DUOX2	Disormonogenesi tiroidea familiare, tipo 6
DUOXA2	Disormonogenesi tiroidea familiare, tipo 5
DYNC2H1	Sindrome costa corta-polidattilia, tipo Verma-Naumof

GENE	PATOLOGIA ASSOCIATA
DYSF	Distrofia muscolare dei cingoli tipo 2B
EDA	Displasia ectodermica ipoidrotica legata all'X
EIF2AK3	Sindrome di Wolcott-Rallison
ERCC6	Sindrome di Cockayne, tipo B, Sindrome di COFS1
ERCC8	Sindrome di Cockayne, tipo A
ESCO2	Sindrome di Roberts
ETFA	Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIA)
ETFB	Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIB)
ETFDH	Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (Aciduria Glutarica IIC)
ETHE1	Encefalopatia etilmalonica
EVC	Sindrome di Ellis-Van Creveld (EVC)
EVC2	Sindrome di Ellis-Van Creveld (EVC)
EYS	Retinite pigmentosa
EDN3	Malattia di Hirschsprung , tipo 4
ERBB3	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 2
ERCC2	Xeroderma pigmentoso, gruppo D
ERCC5	Sindrome di Cockayne/Xeroderma pigmentoso gruppo G, Sindrome di COFS3
F11	Deficit congenito del fattore XI
F8	Deficit congenito del fattore VIII/ Emofilia A
F9	Deficit congenito del fattore IX/ Emofilia B
FAH	Tirosinemia, tipo I
FANCA	Anemia di Fanconi
FANCC	Anemia di Fanconi
FH	Aciduria fumarica
FKRP	Sindrome di Walker-Warburg
FKTN	Sindrome di Walker-Warburg
FOXE1	Sindrome di Bamforth-Lazarus
FOXP3	Sindrome disregolazione immunitaria-poliendocrinopatia-enteropatia legata all'X
FRAS1	Sindrome di Fraser
FREM2	Sindrome di Fraser
FTSJ1	Ritardo mentale non sindromico legato all'X
FUCA1	Deficit di alfa fucosidasi
G6PC	Glicogenosi da deficit di glucosio-6-fosfatasi, tipo a
G6PD	Deficit di Glucosio 6 fosfato deidrogenasi
GALC	Malattia di Krabbe
GALK1	Deficit di galattochinasi
GALNS	Mucopolisaccaridosi tipo 4A (Sindrome di Morquio A)
GALT	Galattosemia
GAMT	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi
GBA	Malattia di Gaucher
GBE1	Malattia da deposito di glicogeno
GCDH	Aciduria glutarica, tipo I
GFM1	Epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 1
GJB1	Sordità ereditaria di tipo 1A
GLA	Malattia di Fabry
GLB1	Gangliosidosi GM1 tipo 1
GLDC	Encefalopatia da glicina
GLE1	Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori
GNPAT	Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 2
GNPTAB	Mucopolidosi, tipo II

GENE	PATOLOGIA ASSOCIATA
GNS	Sindrome di Sanfilippo tipo D (Mucopolisaccaridosi tipo 3)
GUSB	Mucopolisaccaridosi tipo 7
GCH1	Iperfenilalaninemia, BHA deficit, Distonia Dopa-sensibile
HADHA	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a lunga catena
HADHB	Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale
HAX1	Sindrome di Kostmann
HBA1	Alfa talassemia
HBA2	Alfa talassemia
HBB	Beta talassemia/ Amenia falciforme
HEXA	Malattia di Tay-Sachs
HEXB	Malattia di Sandhof
HGD	Alcaptonuria
HGSNAT	Sindrome di Sanfilippo, tipo C (Mucopolisaccaridosi tipo 3C)
HLCS	Deficit di olocarbossilasi sintetasi
HMGCL	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi
HSD17B4	Sindrome di Perrault tipo 1/Deficit dell'enzima bifunzionale
HSD3B2	Deficit di 3-beta- idrossisteroide deidrogenasi, tipo II
HOGA1	Iperossaluria primitiva, tipo 3
HYAL1	Deficit di ialuronidasi (Mucopolisaccaridosi tipo 9)
IDS	Mucopolisaccaridosi tipo 2
IDUA	Sindrome di Hurler-Scheie (Mucopolisaccaridosi tipo 1H/S)
IL2RG	Immunodeficienza combinata, X-linked
IVD	Acidemia isovalerica
IL1RAPL1	Ritardo mentale non sindromico legato all'X
IQSEC2	Ritardo mentale non sindromico legato all'X
KCNJ11	Diabete mellito neonatale
L1CAM	Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X
LAMA2	Distrofia muscolare congenita, tipo 1A
LAMA3	Epidermolisi bollosa
LAMB3	Epidermolisi bollosa
LAMC2	Epidermolisi bollosa
LHCGR	Ipoplasia delle cellule di Leydig da resistenza a LH
LHX3	Ipotiroidismo, tipo 3
LIPA	Malattia di Wolman, Malattia da accumulo di colesteril estere
LRPPRC	Acidosi lattica congenita, tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
LYST	Sindrome di Chédiak-Higashi
LCT	Deficit congenito di lattasi
LIFR	Sindrome di Stuve-Wiedemann
LIG4	Sindrome di Dubowitz
MAN2B1	Mannosidasi Alfa, tipo I e II
MCCC1	3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
MCCC2	3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
MECP2	Sindrome di Rett
MEFV	Febbre mediterranea familiare
MFSD8	Ceroidolipofusinosi
MKS1	Sindrome di Meckel tipo 1
MLC1	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali
MMAA	Acidemia metilmalonica, tipo cblA
MMAB	Acidemia metilmalonica, tipo cblB
MMACHC	Aciduria Metilmalonica e omocistinuria, tipo cblC

## GENE

## PATOLOGIA ASSOCIATA

MMADHC	Aciduria Metilmalonica e omocistinuria, tipo cblD
MPI	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo Ib
MPL	Anemia aplastica isolata ereditaria
MPV17	Neuropatia, tipo Navajo
MTHFR	Omocistinuria
MTM1	miopatia miotubulare x-linked
MYO7A	Sindrome di Usher, tipo 1
MCOLN1	Mucopolidiosi IV
MKKS	Sindrome di Bardet-Biedl
MMUT	Acidemia metilmalonica
MTTP	Abetalipoproteinemia
NAGLU	Sindrome di Sanfilippo tipo B (Mucopolisaccaridosi tipo 3B)
NAGS	Iperammoniemia da deficit di N-acetilglutammato sintasi
NBN	Sindrome da frammentazione cromosomica di Nijmegen
NDUFS6	Deficit isolato del complesso I
NEB	Sindrome letale da pterigi multipli
NPC1	Malattia di Niemann-Pick, tipo C1
NPC2	Malattia di Niemann-Pick, tipo C2
NPHP1	Sindrome di Joubert, tipo 4
NPHS1	Sindrome nefrosica, tipo 1
NPHS2	Sindrome nefrosica, tipo 2
NR2E3	Retinite pigmentosa
NTRK1	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria tipo 4 (HSAN4)
NAGA	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi
NME8	Discinesia ciliare primitiva, tipo 6
NSUN2	Sindrome di Dubowitz
OCRL	Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe
OPA3	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo III
OAT	Atrofia girata della coroide e della retina con e senza iperornitinemia
OFD1	Sindrome di Joubert di tipo 10
OTC	Deficit di Ornitina transcarbamilasi
OTOF	Neuropatia uditiva, tipo 1
PAH	Fenilchetonuria
PANK2	Sindrome di PKAN
PC	Deficit di piruvato carbossilasi
PCCA	Acidemia proprionica
PCCB	Acidemia proprionica
PCDH15	Sindrome di Usher, tipo 1
PDHA1	Deficit della piruvato deidrogenasi
PDHB	Deficit della piruvato deidrogenasi
PEX1	Adrenoleucodistrofia neonatale
PEX10	Difetto nella biogenesi dei perossisomi,6A (Zellweger),6B
PEX12	Difetto nella biogenesi dei perossisomi,3A (Zellweger),3B
PEX2	Difetto nella biogenesi dei perossisomi , 5A,5B
PEX26	Sindrome di Zellweger
PEX6	Difetto nella biogenesi dei perossisomi,4A (Zellweger), 4B
PEX7	Condrodisplasia puntata rizomelica, tipo 1, Deficit della biogenesi dei perossisomi, tipo 9
PFKM	Malattia da deposito del glicogeno, VII
PLA2G6	Distrofie neuroassonale infantile
PMM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1a

GENE PATOLOGIA ASSOCIATA

POLG	Sindrome di Alpers-Huttenlocher
POMGNT1	Sindrome di Walker-Warburg
POMT1	Sindrome di Walker-Warburg
POMT2	Sindrome di Walker-Warburg
PPT1	Ceroidolipofuscinosi neuronale, tipo1
PROP1	Pituitaryhormonedeficiency, combined, 2
PRPS1	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 5
PSAP	Leucodistrofia metacromatica da deficit di saposina B, Deficit combinato di saposina A, Malattia di Krabbe atipica
PTS	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, A
PYGM	Malattia di McArdle
PKHD1	Rene policistico autosomico recessivo
PKLR	Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti
PLP1	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
PMP22	Charcot-Marie-Tooth neuropathy 1A
PNPO	Deficit di piridossamina 5'-fosfato ossidasi
POLR1C	Sindrome di Treacher Collins, tipo 3
PQBP1	Sindrome di Renpenning
RAB23	Sindrome di Carpenter
RAG1	Immunodeficienza combinata grave T -, B -, NK+, Sindrome di Omenn
RAG2	Sindrome di Omenn
RAPSN	Sindrome miastenica congenita
RDH12	Amaurosi congenita di Leber/retinite pigmentosa
RMRP	Sindrome di Omenn
RPE65	Retinite pigmentosa
RPGRIP1L	Sindrome di Joubert, tipo 7
RS1	Retinoschisi legata all'X
SACS	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay
SAMHD1	Sindrome di Aicardi-Goutières
SBDS	Sindrome di Shwachman-Diamond
SERPINA1	Deficit di alfa-1-antitripsina
SGCA	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2D
SGCB	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2E
SGSH	Sindrome di Sanfilippo tipo A (Mucopolisaccaridosi tipo 3A)
SLC12A6	Agenesia del corpo calloso
SLC17A5	Malattia di SALLA
SLC22A5	Deficit di carnitina, sistemica primitiva
SLC25A13	Deficit di citrina
SLC25A15	Sindrme della Tripla-H / Sindrome da iperornitinemia-iperammonemia-omocitrullinemia
SLC25A20	Deficit di carnitina-acilcarnitinaslocasi
SLC26A2	Acondrogenesi, tipo 1B
SLC26A4	Sordità neurosensoriale rara non sindromica, tipo DFNB
SLC37A4	Glicogenosi, tipo Ib
SLC39A4	Acrodermatite enteropatica
SLC4A11	Distrofia corneale - sordità percettiva
SLC6A8	Deficit del trasportatore della creatina legato all'X
SMPD1	Niemann-pick tipo B
STAR	Iperplasia surrenalica congenita lipoide
SUMF1	Deficit multiplo di solfatasi
SHH	Oloprosencefalia

GENE	PATOLOGIA ASSOCIATA
TAT	Tirosinemia tipo 2
TCIRG1	Osteopetrosi intermedia
TFR2	Emocromatosi ereditaria tipo 3
TGM1	Ittiosi lamellare
TH	Distonia Dopa-sensibile
TMEM216	Sindrome di Joubert, tipo 2, Sindrome di Meckel, tipo 2
TPP1	Ceroidolipofuscinosi neuronale, tipo2
TREX1	Sindrome di Aicardi-Goutières
TRIM37	Nanismo MULIBREY
TSEN54	Ipoplasia pontocerebellare
TSFM	Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3
TSHB	Ipotiroidismo Congenito, tipo 4
TTPA	Atassia con deficit della vitamina E
TYMP	Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale
TYR	Albinismo oculocutaneo con pigmento minimo, tipo 1
USH1C	Sindrome di Usher, tipo 1
USH2A	Retinite pigmentosa/ Sindrome di Usher, tipo 2
VPS13B	Sindrome di Cohen
WAS	Neutropenia congenita grave legata all'X/ Sindrome di Wiskott-Aldrich/ Trombocitopenia legata all'X con piastrine normali
WNT10A	Sindrome di Schöpf-Schulz-Passarge/Displasia odonto-onico-dermica/ Displasia ectodermica ipoidrotica autosomica recessiva
XPA	Xeroderma pigmentoso, gruppo A
XPC	Xeroderma pigmentoso