

**ANALISI GENETICHE - ELENCO PATOLOGIE**

**Impegnativa:**

**(174) 91.36.5 Estrazione di DNA**

**(142) 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento X 5 – 10 - 15**

**(Ripetuto secondo lo schema – vedi ultima colonna)**

**(codici “decreto Lorenzin”)**

Malattia	Gene	Sequenziamenti (x5, x10, x15)	
Acidemia isovalerica (P005)?	IVD	10	
Acidosi tubulare renale con ipoacusia (P004)	ATP6V1B1	10	
Aciduria arginino succinica (P035)	ASL	10	
Aciduria metilmalonica (P349)	con omocistinuria, tipo cbIC	MMACHC	5
	con omocistinuria, tipo cbID	MMADHC	5
	tipo cbID, variante 2	MMADHC	5
	vitamina B12-sensibile	MMAA	5
	vitamina B12-sensibile, tipo cbIB	MMAB	5
	tipo mut0	MUT	10
Acquedotto vestibolare allargato (P467)?	FOX11	5	
	KCNJ10	5	
Amelogenesi imperfetta (P168)	tipo IB	ENAM	5
	tipo IC	ENAM	5
	tipo IE	AMELX	5
	tipo IIA1	KLK4	5
	tipo IIA2	MMP20	5
	tipo IIA3	WDR72	10
Andersen, sindrome di (P048)	tipo III	FAM83H	5
	tipo IV	DLX3	5
Aneurisma aortico toracico familiare (P030)	KCNJ2	5	
	MYH11	15	
	ACTA2	5	
Antley-Bixler senza anomalie genitali o difetto della steroidogenesi, sindrome di (Sindrome di Antley-Bixler associata a FGFR2) (P034)?	MYLK	15	
	PRKG1	10	
	FGFR2	10	
Apert, sindrome di (Acrocefalosindattilia tipo 1, ACS 1) (P034)	FGFR2	10	
Aplasia delle ghiandole lacrimali e salivari	FGF10	5	
ARCA2 (P040)	ADCK3	10	
Argininemia (P035)	ARG1	5	

Atassia di Friedrich (ricerca mutazioni puntiformi) ((P041)		FXN	5
Atassia e aprassia oculomotoria tipo 1 ((P039)		APTX	5
Atassia spinocerebellare recessiva 1, AOA2, SLA 4 (P0407)		SETX	10
Atresia Auris congenita (P467)		TSHZ1	5
Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio, tipo 1 (P050)		IGHMBP2	10
Atrofia ottica dominante (P054)		OPA1	15
Auriculocondilare, Sindrome (467)	tipo 1	GNAI3	5
	tipo 2	PLCB4	15
	tipo 3	EDN1	5
Baraitser-Winter 2, Sindrome di		ACTG1	5
Barth, sindrome di (P057)		TAZ	5
Bart-Pumphrey, Sindrome di		GJB2	5
Bartter tipo 3, Sindrome di (P058)		CLCNKB	10
Branchiooculofacciale, Sindrome		TFAP2A	5
		EYA1	10
		SIX1	5
Branchiootorenale (BOR)/Branchiootica, Sindrome (P0459)		SIX5	5
	tipo 1	SCN5A	10
	tipo 3	CACNA1C	15
Brugada, sindrome (P036)		ABCC9	15
Cantù, Sindrome (osteocondrodisplasia ipertricotica) (P075)?		BRAF	10
		KRAS	5
		MAP2K1	10
		MAP2K2	10
Cardiofaciocutanea, Sindrome ((P074)		TTR	5
Cardiomiopatia amiloide familiare legata alla transtiretina (P025)?	1A	LMNA	10
	1AA, con o senza LVNC	ACTN2	10
	1BB	DSG2	10
	1C, con o senza LVNC	LDB3	10
	1CC	NEXN	10
	1D	TNNT2	10
	1DD	RBM20	10
	1E	SCN5A	10
	1EE	MYH6	15
	1FF	TNNI3	5
	1G	TTN	15
	1HH	BAG3	5
	1I	DES	5
	1II	CRYAB	5
	1J	EYA4	10
	1JJ	LAMA4	15
	1KK	MYPN	10
	1L	SGCD	5
	1M	CSRP3	5
	1MM	MYBPC3	15
	1NN	RAF1	10
1O	ABCC9	15	
1P	PLN	5	
1R	ACTC1	5	
1S	MYH7	15	
1U	PSEN1	10	

	1V	PSEN2	5
	1W	VCL	10
	1X	FKTN	10
	1Y	TPM1	10
	1Z	TNNC1	5
	2A	TNNI3	5
	con capelli lanosi e cheratoderma	DSP	10
	con capelli lanosi, cheratodermia e agenesia dentale	DSP	10
		ANKRD1	5
		CHRM2	5
		NEBL	15
		OBSCN	15
		PDLIM3	5
	1	MYH7	15
	1, Digenica	MYLK2	10
	2	TNNT2	10
	3	TPM1	10
	4	MYBPC3	15
	6	PRKAG2	10
	7	TNNI3	5
	8	MYL3	5
	9	TTN	15
	10	MYL2	5
	11	ACTC1	5
	12	CSRP3	5
	13	TNNC1	5
Cardiomiopatia ipertrofica (P077)	14	MYH6	15
	15	VCL	10
	16	MYOZ2	5
	17	JPH2	5
	18	PLN	5
	19	CALR3	5
	20	NEXN	10
	22	MYPN	10
	23, con o senza LVNC	ACTN2	10
	24	LDB3	10
	25	TCAP	5
		CAV3	5
		ANKRD1	5
Cardiomiopatia restrittiva familiare	1	TNNI3	5
	3	TNNT2	10
	4	MYPN	10
CATSHL, sindrome		FGFR3	10
Charcot-Marie-Tooth, malattia di (P084)	X-linked dominante, 1	GJB1	5
	tipo 1A	PMP22	5
	tipo 1B	MPZ	5
	tipo 1C	LITAF	5
	tipo 1D	EGR2	5
	tipo 1E	PMP22	5
	tipo 1F	NEFL	5
	tipo 2A2	MFN2	10
	tipo 2B1	LMNA	10
	tipo 2D	GARS	10
	tipo 2E	NEFL	5

	tipo 2F, assonale	HSPB1	5
	tipo 2I	MPZ	5
	tipo 2J	MPZ	5
	tipo 2K, assonale	GDAP1	5
	tipo 2S, assonale	IGHMBP2	10
	tipo 2W, assonale	HARS	10
	tipo 4A	GDAP1	5
	tipo 4C	SH3TC2	10
	tipo 4J	FIG4	10
CHARGE, sindrome (P085)		CHD7	15
		SEMA3E	10
Cheratite-ittiosi simil-istrice-sordità (KID/HID), sindrome (P467)?		GJB2	5
Cheratite-ittiosi-sordità, sindrome		GJB2	5
Cheratoderma palmo-plantare con alopecia congenita		GJA1	5
Cheratoderma palmoplantare, con sordità		GJB2	5
Cheratosi palmoplantare striata II		DSP	10
		ASS1	10
Citrullinemia (P087)	tipo II, ad esordio in età adulta	SLC25A13	10
	tipo II, ad esordio neonatale	SLC25A13	10
Colestasi intraepatica progressiva familiare, tipo 4 (P089)		TJP2	10
Convulsioni, cecità corticale, microcefalia, sindrome		DIAPH1	10
Coproporfiria		CPOX	5
Costello, sindrome (p101)		HRAS	5
Crouzon con acanthosis nigricans, syndrome (p106)		FGFR3	10
Crouzon, sindrome (p106)		FGFR2	10
Cutis laxa autosomica dominante (p108)		ELN	15
Danon, malattia di (p109)		LAMP2	10
		ADCK4	10
		COQ2	5
		COQ4	5
		COQ6	10
		COQ7	5
		COQ9	5
		PDSS1	10
		PDSS2	5
		ADCK3	10
Deficit coenzima Q10 (p113)			
Deficit del trasportatore di acidi monocarbossilici (P126)		SLC16A1	5
Deficit di Acil-CoA deidrogenasi a catena media (P126)		ACADM	10
Deficit di carbamoil-fosfato sintetasi I		CPS1	15
Deficit di carnitina acilcarnitina traslocasi (P132) ?		SLC25A20	5
Deficit di carnitina-palmitoil transferasi (P132)	tipo IA	CPT1A	10
	tipo II	CPT2	5
Deficit di GLUT1 (DeVivo, malattia di)		SLC2A1	5
Deficit di LCHAD (P121)		HADHA	10
Deficit di lipasi acida lisosomale		LIPA	5
		MCCC1	10
Deficit di metilcrotonil CoA carbossilasi		MCCC2	10
Deficit di N-acetilglutammato sintetasi (P138)		NAGS	5
Deficit di ornitina aminotransferasi (Atrofia Girata della corioide e della retina con o senza ornitinemia) (P140)		OAT	10

Deficit di ornitina transcarbamilasi (P141)		OTC	5
Deficit di VLCAD (P125)		ACADVL	10
Deficit primitivo sistemico della carnitina		SLC22A5	10
Dentinogenesi imperfetta (P153)	tipo Shields II	DSPP	5
	tipo Shields III	DSPP	5
Deplezione del DNA mitocondriale, sindrome	tipo 3 (tipo epatocerebrale)	DGUOK	5
	tipo 4A (tipo Alpers)	POLG	10
	tipo 4B (tipo MNGIE)	POLG	10
	tipo 6 (tipo epatocerebrale)	MPV17	5
Dermopatia restrittiva, letale (P155)		LMNA	10
DiGeorge, sindrome (ricerca mutazioni puntiformi) (P156)		TBX1	5
Disostosi acrofaciale post-assiale (sindrome di Miller) (P355)		DHODH	5
Disostosi acrofaciale, tipo Nager (Sindrome Nager) (P373)		SF3B4	5
Disostosi mandibolo-facciale con microcefalia, tipo Guion-Almeida (P478)?		EFTUD2	10
Displasia acromicrica		FBN1	15
	1	TGFB3	5
	2	RYR2	15
	5	TMEM43	10
Displasia aritmogena del ventricolo destro (P078)	8	DSP	10
	9	PKP2	10
	10	DSG2	10
	11	DSC2	10
	12	JUP	10
Displasia con incurvamento delle ossa FGFR2-correlata		FGFR2	10
Displasia Craniometafisaria, autosomica recessiva (P167)		GJA1	5
Displasia della dentina, tipo II (P153)		DSPP	5
Displasia ectodermica /bassa statura, sindrome (P168)		GRHL2	10
	1, ipoidrotica, X-linked	EDA	5
	2, tipo Clouston	GJB6	5
Displasia ectodermica (P168)	3, tipo Witkop	MSX1	5
Displasia ectodermica, ectrodattilia e distrofia maculare (P168)		CDH3	10
Displasia Geleofisica 2		FBN1	15
Displasia mandiboloacrale		LMNA	10
Displasia Oculodentodigitale (P175)		GJA1	5
Displasia Otospondilomegaepifisaria (da mutazione nel gene COLL11A2)		COL11A2	15
Distrofia corneale endoteliale e sordità percettiva (P195)		SLC4A11	10
Distrofia corneale endoteliale tipo 2, autosomica recessiva (195)		SLC4A11	10
Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA		LMNA	10
Distrofia muscolare congenita, tipo Fukuyama		FKTN	10
	tipo 1B	LMNA	10
	tipo 1C	CAV3	5
	tipo 2F	SGCD	5
	tipo 2G	TCAP	5
	tipo 2J	TTN	15
Distrofia muscolare dei cingoli (P189)	tipo 2R	DES	5
Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (P191)	1, X-linked	EMD	5
	2, Autosomica Dominante	LMNA	10

	3, Autosomia Recessiva	LMNA	10
	7, Autosomica Dominante	TMEM43	10
Distrofia muscolare tibiale, tardiva	Distrofia muscolare tibiale, tardiva	TTN	15
DOOR, sindrome (sindrome sordità, oncodistrofia, osteodistrofia e ritardo mentale) (467)?		TBC1D24	5
Ectopia del cristallino, familiare (P342)		FBN1	15
Ehlers-Danlos tipo IV, Sindrome (P199)		COL3A1	15
Epidermolisi bollosa acantolitica letale (P210)		DSP	10
Epstein, sindrome di		MYH9	15
Eritrocheratoderma variabile e progressiva (P221)		GJA1	5
Fechtner, sindrome di		MYH9	15
Fenilchetonuria (P227)		PAH	10
Fibrillazione ventricolare familiare, 1 (P463)		SCN5A	10
Fibrocondrogenesi 2 (P080)		COL11A2	15
Fragilità cutanea-capelli lanosi, sindrome (P078)		DSP	10
Gaucher, malattia di (P239)		GBA	10
Gitelman, sindrome di		SLC12A3	10
	Tipo 1	GCDH	10
	Tipo 2	ETFB	5
Glutarico Aciduria (P005)	Tipo 2	ETFDH	10
	Tipo 2	ETFA	10
Holt-Oram, sindrome di (P249)		TBX5	5
Hutchinson-Gilford, progeria (P427)		LMNA	10
Iperaldosteronismo familiare, tipo III (P430)?		KCNJ5	5
Iperornitinemia-iperammoniemia-omocitrullinemia, sindrome		SLC25A15	5
Ipocondroplasia (P284)		FGFR3	10
Ipotricosi, congenita, con distrofia maculare giovanile ((P183)		CDH3	10
IVIC, sindrome (		SALL4	5
Jackson-Weiss, Sindrome di		FGFR2	10
		KCNQ1	10
Jervell e Lange-Nielsen (P463)	tipo 2	KCNE1	5
Keutel sindrome (Matrix acido Carbossiglutarico)		MGP	5
		FGF10	5
Lacrimo-auriculo-dento-digitale, sindrome (Sindrome LADD)		FGFR2	10
		FGFR3	10
Legius, sindrome di (P306)		SPRED1	5
	2	PTPN11	10
LEOPARD, sindrome (P308)	2	RAF1	10
	3	BRAF	10
Leucodistrofia ipomielinizzante, 11		POLR1C	5
Lipodistrofia congenita generalizzata, tipo 4		PTRF	5
Lipodistrofia familiare parziale, 2		LMNA	10
Loeys Dietz 1 (P342)	1	TGFBR1	5
	2	TGFBR2	5
	3	SMAD3	5

	4	TGFB2	5
	5	TGFB3	5
Macrotrombocitopenia e sordità neurosensoriale progressiva (417)		MYH9	15
Marfan, sindrome di (P342)		FBN1	15
Marshall-Smith, sindrome di (P468)		NFIX	10
MASS, sindrome (P342)		FBN1	15
Miopatia da deficit di CPT II		CPT2	5
Miopatia distale alfa B cristallina-correlata a esordio tardivo		CRYAB	5
Miopatia distale di Laing		MYH7	15
	1	DES	5
Miopatia miofibrillare	2	CRYAB	5
	4	LDB3	10
	6	BAG3	5
Miopatia prossimale ereditaria con insufficienza respiratoria precoce		TTN	15
Miopatia, ad esordio precoce, con cardiomiopatia fatale		TTN	15
Miopatia, distale, tipo Tateyama		CAV3	5
Mucopolisaccaridosi 1 (Hurler, malattia di) (P371)		IDUA	10
Muenke, sindrome di (P372)		FGFR3	10
Naxos, malattia di (P078)		JUP	10
Neurofibromatosi tipo 1 (P381)		NF1	15
Neurofibromatosi tipo 2 (P382)		NF2	10
Neuropatia uditiva, autosomica dominante, 1 (P386)		DIAPH3	10
Nieman Pick tipo C, malattia di (P392)		NPC1	10
	1	PTPN11	10
	3	KRAS	5
	4	SOS1	10
Noonan, sindrome di (P394/437)?	5	RAF1	10
	6	NRAS	5
	7	BRAF	10
	8	RIT1	5
	10	LZTR1	10
Noonan-simile con capelli loose-anagen, sindrome di (P437)		SHOC2	5
Noonan-simile, sindrome di (P437)		CBL	10
Oftalmoplegia esterna progressiva, 1 (P395)		POLG	10
Okhiro, Sindrome (Sindrome Duane-raggio radiale) (P397)		SALL4	5
		PAX9	5
Oligodontia (P449/168)		MSX1	5
		EDA	5
Omocistinuria, tipo cbID, variante 1		MMADHC	5
Pendred, sindrome di (P413)		SLC26A4	10
Peters-plus, sindrome		B3GALTL	10
Pompe, malattia di		GAA	10
Porfiria (P425)	acuta intermittente	HMBS	10
	cutanea tarda	UROD	5
	epatica acuta	ALAD	10
	eritropoietica congenita	UROS	5

	variegata	PPOX	10	
Propionico acidemia (P005)		PCCA	10	
		PCCB	10	
		ALAS2	10	
Protoporfiria eritropoietina (P425)		FECH	10	
	1	KCNH2	10	
QT Breve, sindrome (P463)	2	KCNJ2	5	
	3	KCNQ1	10	
	1	KCNQ1	10	
QT Lungo, sindrome (P463)	2	KCNH2	10	
	3	SCN5A	10	
	4	ANK2	15	
	5	KCNE1	5	
	6	KCNE2	5	
	9	CAV3	5	
	10	SCN4B	5	
	12	SNTA1	5	
	13	KCNJ5	5	
	14	CALM1	5	
	Roussy-Levy, sindrome (P083)		MPZ	5
			PMP22	5
	Schwannomatosi (P450)		LZTR1	10
			NF2	10
		SMARCB1	5	
Sebastian, sindrome di		MYH9	15	
SESAME, sindrome		KCNJ10	5	
Sindattilia, tipo III		GJA1	5	
Sordità, autosomica dominante (P467)	1	DIAPH1	10	
	2A	KCNQ4	10	
	2B	GJB3	5	
	3A	GJB2	5	
	3B	GJB6	5	
	4A	MYH14	15	
	4B	CEACAM16	5	
	5	DFNA5	5	
	6/14/38	WFS1	5	
	9	COCH	10	
	10	EYA4	10	
	11	MYO7A	15	
	13	COL11A2	15	
	15	POU4F3	5	
	17	MYH9	15	
	20/26	ACTG1	5	
	22	MYO6	15	
	22, con cardiomiopatia ipertrofica	MYO6	15	
	23	SIX1	5	
	25	SLC17A8	10	
	28	GRHL2	10	
	36	TMC1	10	
	39, con dentinogenesi	DSPP	5	



	40	CRYM	5
	41	P2RX2	5
	44	CCDC50	10
	48	MYO1A	10
	50	MIR96	5
	56	TNC	10
	64	DIABLO	5
	65	TBC1D24	5
	67	OSBPL2	10
	1A	GJB2	5
	1B	GJB6	5
	2	MYO7A	15
	4, con acquedotto vestibolare allargato	SLC26A4	10
	7	TMC1	10
	8/10	TMPRSS3	10
Sordità, autosomica recessiva (P467)	25	GRXCR1	5
	37	MYO6	15
	53	COL11A2	15
	74	MSRB3	5
	76	SYNE4	5
	77	LOXHD1	15
	84A	PTPRQ	15
	86	TBC1D24	5
Sordità, con aplasia labirintica, microtia, e microdontia (Sindrome LAMM)		FGF3	5
	1	PRPS1	5
Sordità, X-linked (P467)	2	POU3F4	5
	4	SMPX	5
		NSD1	10
Sotos, sindrome di (P468)	tipo 2	NFIX	10
Stenosi aortica sopravvalvolare		ELN	15
Stickler tipo III, sindrome (P090)		COL11A2	15
Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica, 4 (P036)		CALM1	5
Tetralogia di Fallot		GATA4	5
		TBX1	5
Timothy, sindrome di (P036)		CACNA1C	15
Tirosinemia	tipo I	FAH	10
	tipo II	TAT	10
Tortuosità delle arterie, sindrome da		SLC2A10	5
Townes-Brocks, sindrome (P477)		SALL1	5
	1	TCOF1	10
Treacher Collins, sindrome di (P478)	2	POLR1D	5
	3	POLR1C	5
Trico dento ossea, sindrome (P168)		DLX3	5
		BCKDHA	5
Urine a sciroppo d'acero, malattia (P005)		BCKDHB	10
		DBT	10
	tipo 1B	MYO7A	15
Usher, sindrome (P485)	tipo 3A	CLRN1	5
	tipo 3B	HARS	10
Velocardiofaciale, sindrome (mutazioni puntiformi) (P156)		TBX1	5
Ventricolo sinistro non compatto (P075)	1, con o senza difetti cardiaci	DTNA	10



	congeniti	
	3	LDB3 10
	4	ACTC1 5
	5	MYH7 15
	6	TNNT2 10
	9	TPM1 10
	10	MYBPC3 15
Wilson, Malattia di (P493)		ATP7B 10
Wolfram, sindrome di (P494)		WFS1 5
Wolman, malattia di		LIPA 5
		DDB2 5
		ERCC2 10
		ERCC3 10
Xeroderma Pigmentosum		ERCC4 10
		ERCC5 10
		POLH 5
		XPA 5
		XPC 10
Yunis-Varon, sindrome di (P083)		FIG4 10

(rev 02/05/2016)