

ESAMI DI LABORATORIO GENETICA

DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA:

Bi-test

FetalDNA Base (CE-IVD)

FetalDNA Base Plus (CE-IVD)

FetalDNA Cariotipo (CE-IVD)

FetalDNA Cariotipo Plus (CE-IVD)

Fetal DNA Total Screen (CE-IVD)

DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA:

Amniocentesi e Villocentesi tradizionale

Amniocentesi e Villocentesi intermedia (malattie genetiche più frequenti)

Amniocentesi o Villocentesi Molecolare NGPD

COMPLICAZIONI IN GRAVIDANZA

DNA PreTerm Test (CE-IVD)(predisposizione al parto pretermine)

Pregnancy Complication Test(CE-IVD) (parto pretermine, preeclampsia, trombofilia, pertosse)

Calcolo del rischio di preeclampsia (PAPP-A, PIGF)

Pertosse IgG / IgM

CITOGENETICA CLASSICA

Cariotipo tradizionale su sangue periferico

Cariotipo tradizionale su sangue periferico (coppia)

Cariotipo tradizionale su liquido amniotico + AFP

Cariotipo tradizionale su materiale abortivo

Cariotipo tradizionale su villi coriali

CITOGENETICA MOLECOLARE

Cariotipo molecolare su liquido amniotico/su villi coriali ad alta risoluzione

Cariotipo molecolare su materiale abortivo ad alta Risoluzione

Cariotipo molecolare su sangue periferico ad alta risoluzione

CONFERME MOLECOLARI MEDIANTE FISH IN DIAGNOSI PRENATALE

FISH per Sindrome di WOLF-HIRSCHHORN

FISH per Sindrome di CRI-DU-CHAT

FISH per Sindrome di WILLIAMS

FISH per Sindrome di PRADER WILLI / ANGELMAN

FISH per Sindrome di MILLER DIEKER LISENCEPHALY

FISH per Sindrome di DiGEORGE

FISH con sonde painting

Caratterizzazione cromosomi marcatori

Caratterizzazione riarrangiamenti strutturali

GENETICA DELL'INFERTILITÀ E DELLA POLIABORTIVITÀ - CAUSE GENETICHE

URSASCREEN-TM

URSASCREEN PLUS-TM

POF (Premature Ovarian Failure) - Studio gene FMR1

Polymorphisms of FSH / LH

PANNELLO COAGULAZIONE GENI: FATTORE V Leiden, FATTORE II, MTHFR (2 MUTAZIONI), PAI-1

Fibrosi cistica (60 Mutazioni) e polimorfismo 5T

Microdelezioni del cromosoma Y
FISH per aneuploidie cromosomiche spermatiche
Test di frammentazione del DNA
Spermiogramma
Spermiocoltura
TORCH (TOXOPLASMA, ROSOLIA, CMV, HSV-1, HSV-2)

GENETICA PREIMPIANTO – PGD

Malattie monogeniche

GENETICA PREIMPIANTO

Traslocazioni cromosomiche

GENETICA PREIMPIANTO – PGS

Stato di salute dell'embrione (4 embrioni)

GENETICA PRECONCEZIONALE DELLA COPPIA

CARRIER Test 1 (per la coppia)-Fibrosi cistica, sordità congenita, distrofia muscolare di Duchenne, Xfragile, Atrofia Muscolare Spinale (cariotipo su sangue periferico)

CARRIER Test 2 (per la coppia)-(consultare il catalogo per l'elenco completo dei geni analizzati)

TEST DI PREDISPOSIZIONE GENETICA

APPARATO CARDIOVASCOLARE (Ictus e Trombosi, Infarto del Miocardio, Sindrome del QT lungo, Cardiomiopatie)

PATOLOGIA TUMORALE(Melanoma, Tiroide, Colon e Stomaco, Rene, Seno e Ovaio, Polmone, Melanoma)

PATOLOGIA NEURODEGENERATIVA-(Parkinson, Alzheimer)

IMMUNOGENETICA

HLA classe A, B, C (I classe)

HLA classe D, DR, DP, DQ (II classe)

DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE INFEZIONI

MALATTIE SESSUALMENTE TRASMISSIBILI

TEST MULTIPLA (Trichomonas vaginalis, Mycoplasma hominis/ genitalium, Ureaplasma urealyticum, Neisseria gonorrhoeae, Chlamydia Trachomatis)

CMV DNA

Candida albicans

EBV DNA

DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE INFEZIONI

Chlamydia Trachomatis

Parvovirus B19

VZV

HSV Tipo 1-2

Rubeo (Rosolia)

HIV DNA

HIV RNA RVOUJUBUJWP (U.I./ml)

HCV - RNA quantitativo (U.I./ml)

Genotipizzazione HCV

HBV-DNA quantitativo (U.I./ml)
Trichomonas Vaginalis
Gardnerella vaginalis
Neisseria gonorrhoeae
HPV DNA (Papilloma Virus) screening
HPV Tipizzazione (Alto rischio / Basso rischio)
HPV Mrna
Helicobacter Pylori
Lysteria monocytogenes
Toxoplasma Gondii
Zika Virus

GENETICA FORENSE

Test di paternità legale
Test di paternità informativo (2 profili)
DNA mitocondriale
DNA nucleare per identificazione personale
Test di maternità informativo
Test di maternità legale
Rapporto di consanguineità tra fratelli
Consanguineità per fini di immigrazione (ricongiungimento familiare)
Aplotipo del cromosoma Y per identificazione personale
Test di zigosità
Consanguineità studio cromosoma X
Studio di tracce biologiche per fini legali e su disposizione del giudice (CTU)

GENETICA DELLA NUTRIZIONE

GeneFoodTM base (predisposizione alle malattie metaboliche+ lista di 82 alimenti consigliati)
GeneFoodTM Plus (aggiunge al GeneFoodTM le intolleranze -glutine,lattosio,solfiti) e alimentazione personalizzata)
GeneFoodTM Vita Plus (aggiunge al GeneFoodTM Plus le alterazione del metabolismo vitaminico Sali minerali e alimentazione personalizzata)
NORMOVITAMIN TEST Dosaggio vitamine liposolubili (A,-D,E,K): Dosaggio di vitamine; idrosolubili (B1,B2,B3,B6,B12,C). Dosaggio di alcuni minerali (calcio, cloro, fosforo, potassio, sodio,ferro, zinco).
Dosaggio di aminoacidi essenziali (treonina, valina,metionina, triptofano, fenilalanina, isoleucina, leucina, lisina)
Intolleranza al Glutine (Celiachia, HLA DQ2, DQ8)
Intolleranza al Fruttosio (Aldo B)
Intolleranza al Lattosio (LTC)
Intolleranza alla Caffaina (CYP1A2)
Intolleranza ai Solfiti (SUOX, CBS)

FARMACOGENETICA

ABL (T315I) - Resistenza ai Tyrosine Kinase Inhibitors
ASMA Test
CCR5 - Recettore delle Chemochine 5
Clozapine Test
Chek2
FCGR3A - Polimorfismo 4985G>T (F158V)-(Rituximab)
Resistenza agli anticorpi monoclonali anti-EGFR-(K-RAS)

Resistenza agli anticorpi monoclonali anti-EGFR-(BRAF)
Pannello resistenza multipla ai farmaci
Risposta ai farmaci antiepilettici
Risposta ai farmaci anticoagulanti
Risposta ai farmaci antidepressivi e antipsicotici
Risposta ai farmaci antidolorifici
Risposta ai farmaci antibiotici
Risposta ai farmaci antistaminici
Risposta ai farmaci antinfiammatori / antivirali / ipoglicemici orali / ipolipemizzanti
Risposta alle terapie ormonali

RISPOSTA AI FARMACI CHEMIOTERAPICI

ABCC2 (C24T)-Metabolismo methotrexate
ABCB1 C3435T-Metabolismo farmaci taxano derivati
ABCB1 C1236T-Metabolismo farmaci taxano derivati
ABL
ADRB2
CYP3A4* 1B-Metabolismo farmaci taxano derivati
CYP3A5* 3-Metabolismo farmaci taxano derivati
DPYD (IVS14+1G>A)-Metabolismo farmaci fluoro pirimidine
EGFR
ERCC1 C8092A-Metabolismo farmaci platino derivati
ERCC1 T19007C-Metabolismo farmaci platino derivati
FLT3
GSTP1
GSTP1 A313G-Metabolismo farmaci platino derivati
MDR1
PDGFRA
RAD51 (G135C)-Risposta di tolleranza e tossicità per radioterapia
TPMT
TS
TSER (TYMS 28bp VNTR)-Metabolismo farmaci fluoro pirimidine
UGT1A1
UGT1A1* 28-Metabolismo farmaci irinotecani
UGT1A6
UGT1A7
UGT1A9
XRCC1 G28152A-Metabolismo farmaci platino derivati
XRCC3 (4541+Thr241Met)-Risposta di tolleranza e tossicità per radioterapia
Pannello antiblastici derivati dal platino 280-(GSTP1, XRCC1, ERCC1)
Pannello antiblastici fluoropirimidine 250-(TYMS, DPD, MTHFR)
Risposta alle antracine-(ABCB1, CBR3, SOD2, GSTM1)
Risposta agli inibitori dell'aromatasi (CYP19A1)-
TAMOXIFENE (CYP2D6)
Pannello antiblastici irinotecano-(UGT1A, CYP3A4, CYP3A5, ABCB1)
Pannello antiblastici metilazione-(MLH1, P16, KRAS, BRAF, LINE-1, MGMT)
Pannello antiblastici metotressato-(MTHFR, TYMS, ABCC2)
Pannello antiblastici radioterapici (XRCC1, XRCC3, RAD51, GSTP1)
Pannello antiblastici taxani (CYP3A4, CYP3A5, ABCB1)
IRS-1:GLY972ARG (G2910A) risposta al trattamento
con Metformin
Recettore estrogenico 1 (ESR1)

Recettore estrogenico 2 (ESR2)

SORDITÀ INDOTTA DA FARMACI

MTRNR1: mutazione A1555G

RISPOSTA ALLA STIMOLAZIONE OVARICA

CYP19A1 (Aromatasi)

FSHR (Recettore del FSH9)

RICERCHE GENETICHE SPECIFICHE (DIAGNOSI PRE E POST NATALE)

-Acondrogenesi, Ipocondrogenesi, Fibrocondrogenesi-

COL11A1, COL11A2, COL2A1, SLC26A2, TRIP11

-Albinismo

TYR(OCA1), P(OCA2), TYRP1 (OCA3), MATP(OCA4), GPR143(OA1)

-Amaurosi congenita di Leber

AIPL1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1

-Anemia di Fanconi

BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4

-Aneurisma dell'aorta

COL3A1, ACTA2, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, FBN1, SKI, MYH11, NOTCH1, SLC2A10, FBN2, ELN, FBLN4, MYH11, MLCK FLNA, ADAMTS10, PRKG1

-Aritmia cardiaca

ABCC9, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CAV3, CRYAB, DES, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GJA1, GJA5, GPD1L, HCN1, HCN4, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE1L, KCNE2, KCNE3, KCNE4, KCNH2, KCNJ11, KCNJ, KCNJ2, KCNJ3, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KCNQ2, LDB3, MYOT, NPPA, PKP2, PKP4, PNN, RANGRF, RPSA, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SCNN1B, SCNN1G, SNTA1, TGFB3, TMEM43

-Artrogriposi

MYBPC1, MYH8, MYH3, TNNI2, TNNT3, TPM2

-Atassia spinocerebellare tipo 5, 8, 9, 10, 11-(autosomica recessiva)

ANO10, ADCK3, SYNE1, SYT14, TDP1, ZNF592

-Brachidattilia

CHSY1, GNAS, HOXA13, MGP, SOX9, ESCO2, RECQL4, TP63, TBX15, WNT7A, BMPR1B, GDF5, HOXD13, IHH, NOG, PTHLH, ROR2

-Cardiomiopatie

ABCC9, CTC1, ACTN, ADRB1, ADRB2, ADRB3, AGL, ANK2, ANKRD1, BAG3, BRAF, CALR3, CAV3, CBL, CRYAB, CSRP3, CTF1, DESDMD, DSC2, SG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FKTN, FLNC, FXN, GAA, GLA, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NRAS, PDLIM3, PKP2, PKP4, PLEC, PLN, PNN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RPSA, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC25A4, SOS1, SPRED1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TGFB3, MEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

-Cardiopatìa - Fibrillazione atriale

ABCC9, CACNA1D, GJA1, GJA5, HCN1, KCNA5, KCNE1L, KCNE2, KCNE4, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, RANGRF, SCN2B, SCN5A, SCN10A, SCNN1B, SCNN1G

-Ciliopatie

MKS1, AHI1, TMEM67, CC2D2A, RPGRIP1L, CEP290, INPP5E, ARL13B, TMEM216, NPHP1, OFD1, TCTN2, B9D1, CEP41, TMEM138, TMEM237, C5ORF42, BBS1, BBS2, ARL6/BBS3, BBS4, BBS5, MKKS/BBS6, BBS7, TTC8/BBS8, BBS9, BBS10, TRIM32/BBS11, BBS12, SDCCAG8, NPHP1, INVS/NPHP2, NPHP3, NPHP4, IQCB1/NPHP5, CEP290/NPHP6, GLIS2/NPHP7, RPGRIP1L/NPHP8, NEK8/NPHP9, DNAH5, DNAI1, DNAI2, CCDC39, CCDC40, DNAH11, RSPH4A, RSPH9, KTU, LRRC50, TXNDC3, DNAL1, RPGR, OFD1, CFTR, DNAAF3, ZIC3, FOXH1, LEFTY2, GDF1, ACVR2B, NKX2.5

-Craniosinostosi

IL11RA, MSX2, RECQL4, TWIST1

Discinesia ciliare primaria

DNAH5 DNAI1 DNAI2 CCDC39 CCDC40 DNAH11 RSPH4A RSPH9 KTU LRRC50
TXNDC3 DNAL1 RPGR OFD1 INVS/NPHP2 CFTR DNAAF3

-Disordini del metabolismo del glicogeno

AGL G6PC GAA GBE1 GYS1 GYS2 PFKM PGAM2 PGM1 PHKA1 PHKA2 PHKB
PHKG2 PYGL PYGM SLC37A

-Disordini della migrazione neuronale

ACTB, ACTG1, ARFGEF2, ARX, COL18A1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES,
FGFR3, FH, FKR, FKTN, FLNA, GPR56, IER3IP1, ISPD, LAMA2, LAMC3, LARGE,
MED12, MEF2C, OLCN, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, POMGNT1, POMT1, POMT2,
PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, SNAP29, SRPX2, TUBA1A,
TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62v

-Disordini neuromuscolari

ACTA1, AMPD1, AMPD3, ANO5, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3,
DES, DMD, DYSF, EMD, FKR, FKTN, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, MYOT, NEB,
PEX1, PEX12, PEX14, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLEC, PMM2, POM-
GNT1, POMT1, POMT2, RYR1, RYR2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG,
SIL1, TCAP, TNNI2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN

-Displasia aritmogena ventricolare destra

DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, PKP4, PNN, RPSA, RYR2, TGFB3, TMEM43,
TTN

-Displasia setto-ottica

HESX1, OTX2, SOX2, PAX6

-Displasia spondilo-epi-metafisaria

COL2A1, DYM, DDR2, EIF2AK3, MATN3, NKX32, SLC39A13, TRAPPC2

-Distonia

GCH1(DYT5), TH, SGCE (DYT11), SPR, ATP1A3 (DYT12), PRKRA (DYT16).

-Distrofia muscolare

ANO5 CAPN3 CAV3 DAG1 DMD DYSF EMD FHL1 FKR, FKTN LMNA MYOT
PLEC POMGNT1 POMT1 POMT2 SGCA SGCB SGCD SGCG SYNE1 SYNE2 TCAP
TRIM32 TTN

-Distrofia muscolare dei cingoli

ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DYSF, FKR, FKTN, FLNC, LMNA, MYOT, PLEC,
POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32, TTN

-Ectopia lentis

LTBP2, ADAMTSL4, FBN1

-Ectrodattilia

LMBR1, TP63, WNT3, WNT10B

-Eterotassia - situs inversus

DNAH5, DNAI1, DNAI2, CCDC39, CCDC40, DNAH11, KTU, LRRC50, TXNDC3,
DNAL1, INVS/NPHP2, DNAAF3, ZIC3, FOXH1, LEFTY2, GDF1, ACVR2B, NKX2.5

-Fibrosi cistica gene completo CFTR in NGS

-Idrocefalo

CCDC88C, MPDZ

-Lipodistrofia

AGPAT2, BSCL2, CAV1, PTRF, AKT2, CIDEC, LMNA, PLINI, PPARG, TBC1D4,
AMPSTE24

-Malattia di Parkinson

ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, DCTN1, EIF4G1, FBXO7, GBA, GCH1, GIGYF2,
HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PDXK, PINK1, PLA2G6, POLG1, SNCA,
SNCAIP, SNCB, UCHL1, VPS35

-Malattia di Parkinson (autosomica recessiva)

PARKIN, PINK1, DJ1

-Malattia di Parkinson (autosomica dominante)

LRRK2, SNCA, GBA, VPS35A

-Malattia di Parkinson con distonia

TAF1, SLC6A3, ATP1A3, PRKRA, PLA2G6

-Miastenia

AGRN, BLK, C5, CCL21, CCR6, CD2, CD28, CD40, CD58, CHAT, CHRNA1,
CHRN1, CHRN2, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, GFPT1, IL2, IL21, IL2RA, IL-
2RB, IL6ST, IRF5, MUSK, PRDM1, PRKCQ, PTPRC, RAG1, RAPSN, RBPJ, SCN4A,
STAT4, TAGAP, TNFAIP3, TNFRSF14, TRAF1, TRAF3IP2, TRAF6, VAMP2

-Microcefalia

MCPH1, CENPJ, STIL, CDK5RAP2

-Microcefalia - Ipoplasi pontocerebellare

ASPM, ATR, BUB1B, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP152, LIG4, MCPH1, MED17, NHEJ1, PCNT, PNKP, PQBP1, RARS2, SLC25A19, STIL, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1, WDR62

-Miopatie

ACTA1, ATP2A1, BAG3, BIN1, CAV3, CFL2, CLCN1, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FHL1, FLNC, GNE, ISCU, KBTBD13, LDB3, MATR3, MTM1, MYH2, MYH7, MYOT, NEB, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3, TTN, VCP.

-Nefronoftisi

NPHP1, INVS/NPHP2, NPHP3, NPHP4, IQCB1/NPHP5, CEP290/NPHP6, GLIS2/NPHP7, RPGRIP1L/NPHP8, NEK8/NPHP9, SDCCAG8

-Oloprosencefalia

CDON, FGF8, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1/TGIF, ZIC2.

-Osteogenesi imperfecta

PLOD2, IFITM5, CRTAP, LEPRE1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, SP7, SERPINF1, BMP1, WNT1, CREB3L1, TMEM38B, PLS3

-Osteopetrosi

ANKH, DLX3, HPGD, LRP4, SOST, TGFB1, TNFRSF11B

-Pheocromocitoma / Paraganglioma

MAX, VHL, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, PRKAR1A, TMEM127, RET (EXONS 10, 11, 13-16)

-Polidattilia - Sindattilia

GLI3, HOXD10, HOXD13, LMBR1, LRP4, PITX1

-Porencefalia

COL4A1 COL4A2

-Premature Ovarial Failure (POF)

NOBOX, LHR, STAR, BMP15, PSMC3IP, WT1, DIAPH2, FSHB, GDF9, FOXL2, WNT4, FSHR, FIGLA, CYP17A1, CYP19A1, POF1B

-Retinitite pigmentosa (autosomica dominante)

ASCC3L1, CM, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KU-1L7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2-RDS, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RP9, SEMA4A, TOPORS, VMD2-BEST1

-Retinite pigmentosa (autosomica recessiva)

BCA4, ASCC3L1, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CA4, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, EYS, FAM161A, FSCN2, GUCA1B, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, OFD, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCO, PROM1, PRPF3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SPATA7, TTC8, TOPORS, TULP1, USH2A, ZNF513

-Ritardo mentale (X-Linked)

ABCD1, ACSL4, AFF2, AGTR2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, DMD, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, JARID1C, KIAA2022, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SRPX2, SYN1, SYP, TIMM8A, TM4SF2, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12/SIZN2, ZDHC15, ZDHC9, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81

-Ritardo mentale non-sindromico (autosomico recessivo)

AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, CA8, CC2D1A, CNTNAP2, CRBN, ERLIN2, GRIK2, MAN1B1, NRXN1, PRSS12, ST3GAL3, STXBP1, TRAPPC9, TUSC3, VLDLR, ZC3H14, ZNF526

-Sindrome del QT corto

CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

-Sindrome del QT lungo

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

-Sindrome di Aicardi-Goutieres

TREX1, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2A, SAMHD1

-Sindrome di Alport

COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6

-Sindrome di Bardet Biedl

BBS1, BBS2, BBS3, BBS4, BBS5, BBS6, BBS7, BBS8, BBS9, BBS10, BBS11, BBS12, BBS13, BBS14, BBS15, BBS16

-Sindrome di Charcot Marie Tooth

AARS, ARHGEF10, DNMT2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS, GDAP1, GDAP1L1, GJB1, HK1, HSPB1, HSPB8, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PRX, PMP22, PRPS1, RAB7A, SBF2, SH3TC2, SPTLC1, TRPV4, YARS, ARSE, EBP, GNPAT, IMPAD1, LBRPEX7

-Sindrome di Ehlers-Danlos

COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB, COL1A1, B4GALT7, PLOD1, ADAMTS2, SLC39A13, COL1A2, CHST14, FKBP14

-Sindrome di Ellis van Creveld

DYNC2H1, EVC, EVC2, GLI2, IFT80, NEX1, WDR35

-Sindrome di Hermansky-Pudlak

HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3

-Sindrome di Hirschsprung

PAX3, MITF, EDN3, EDNRB, SOX10, SNAI2

-Sindrome di Joubert e di Meckel

AHI1, ARL13B, CC2D2A, CEP290, CEP41, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TECT1, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21, SF1R

-Sindrome di Kabuki e di Charge

KDM6A, IRF6, EYA1, MLL2, CHD7, SEMA3E, SIX5, FLNB

-Sindrome di Leigh

BCS1L, COQ2, COX10, COX15, DLD, PDHA1, SCO2, SURF1, TACO1

-Sindrome di Leigh ed encefalopatia mitocondriale

ACAD9, ADCK3 (CABC1, COQ8), AIFM1, APTX, ATPAF2 (ATP12), BCS1L, C10ORF2, C8ORF38, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNM1L, ETFDH, ETHE1, FASTKD2, FH, FOXRED1, GFER, GFM1 (EFG1), LRPPRC, MPV17, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF2, NDUFAF4 (C6ORF66), NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, RARS2, SCO1, SCO2, SDHAF1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TK2, TMEM70, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP (ECGF1, TP)

-Sindrome di Noonan, Leopard, Costello

PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, KRAS, NRAS, CBL

-Sindrome di Rett-Angelman

ARX, ATRX, CDKL5, CNTNAP2, FOXG1, MECP2, MED17, MEF2C, NRXN1, OPHN1, PCDH19, PNKP, SLC2A1, SLC9A6, TCF4, TRAPPC9, UBE3A, ZEB2

-Sindrome di Stargardt e distrofia maculare

ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CNGB3, ELOVL4, FSCN2, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, RPGR, TIMP3

-Sindrome di Stickler

COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2

-Sindrome di Usher

ABHD12, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS/USH3B, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G, USH1J, USH2A

-Sindrome di Waardenburg

EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10

-Sordità congenita

ACTG1, ATP6V1B1, BSND, CCDC50, CDH23, CLDN14, CLRN1, COCH, COL11A2, CRYM, DFNA5, DFNAB31, DFNAB59, DIAPH1, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR98, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KCNE1, KCNQ1, KCNQ4, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR183, MIR96, MSRB3, MTRNR1(12S RRNA), MTT51, (TRNASER(UCN), MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, PDZD7, POU3F4, POU4F3, PRPS1 RDX, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4 (PDS), SLC26A5, TECTA, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH1G, USH2A WFS1

-Tumore del colon

MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, EPCAM, APC, BMPR1A, ENG, EPCAM, FLCN, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, PTEN, SMAD, STK11

-Tumore del seno e dell'ovaio (pannello A)

BRCA1, BRCA2, TSHR

-Tumore del seno e dell'ovaio (pannello B)

BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, ATM, CDH1, HEK2, ERCC4, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2

-Vitreoretinopatia e sindrome di Wagner

COL2A1 FZD4 LRP5 NDP TSPAN12 VCAN

-Whole Exome (sequenziamento di oltre 5000 geni)

-Xeroderma pigmentoso

DDB2 ERCC1 ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC5 POLH XPA XPC

ALTRE RICERCHE GENETICHE SPECIFICHE (DIAGNOSI PRE E POST NATALE) CON TECNOLOGIA ALTERNATIVA

Alfa-talassemia (CE-IVD)-HAB

Beta-talassemia (CE-IVD)-HBB

X-Fragile

Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

Distrofia di Duchenne/Becker

Emocromatosi (CE-IVD)

Fibrosi Cistica (CE-IVD)-(60 mutazioni - Regione Italia)