

TEST DIAGNOSTICI ESEGUITI	GENI ANALIZZATI
Acondroplasia*	FGFR3
Analisi cromosomica postnatale	
Analisi cromosomica prenatale	
Analisi cromosomica su materiale abortivo	
Analisi cromosomica su biopsia cutanea	
Anemia falciforme*	HBB
Anemia di Fanconi	
Bassa statura idiopatica	SHOX
Brachidattilia	HOXD13
Cardiomiopatia ipertrofica	MYH7,MYBPC3,TNNT2, TNNI3,TPM1,ACTC
Convulsioni infantili/neonatali familiari benigne	SCN2A,KCNQ2,KCNQ3
Convulsioni neonatali familiari benigne	SCN2A,KCNQ2,KCNQ3
Craniosinostosi tipo Boston	MSX2
Craniostenosi*	FGFR1,FGFR2, FGFR3
Crisi infantili familiari benigne	SCN2A
Danon, malattia di ( fenocopia di Cardiomiopatia Ipertrofica)	LAMP2
Disomia uniparentale del cromosoma 6	
Disomia uniparentale del cromosoma 7*	
Disomia uniparentale del cromosoma 14*	
Disomia uniparentale del cromosoma 15*	
Displasia campomelica*	SOX9
Displasia campomelica acampomelica*	SOX9
Displasia Mesomelica di Langer*	SHOX
Displasia multipla epifisaria	COMP
Displasia Tanatofora I*	FGFR3

Displasia Tanatofora II*	FGFR3
Emocromatosi	HFE
Emocromatosi tipo 3	TFR2
Epilessia mioclonica grave dell' infanzia ( Sindrome di Dravet )*	SCN1A
Epilessia generalizzata con convulsioni febbrili plus	SCN1A
Epilessia mioclonica progressiva di Lafora*	EPM2A, NHLRC1
Epilessia mioclonica progressiva di Unverricht-Lundborg	CSTB,SCARB2
Epilessia notturna del lobo frontale	CHRNA4
Favismo ( e crisi emolitiche da farmaci ) dosaggio enzimatico G6PD	G6PD ( esoni 6-7)
Febbre Mediterranea Familiare	MEFV
Fibrosi Cistica*	CFTR
Fabry, malattia di ( fenocopia di Cardiomiopatia Ipertrofica)	GLA
FRAXE	FMR2
Infertilità maschile	AZF,DAZ,SRY
Insensibilità agli androgeni	HAR
IPEX*	FOXP3
Ipocondroplasia*	FGFR3
Marker cromosomici, identificazione di*	
Menopausa precoce (POF)	FRAXA
Parietal foramina I	MSX2
Persistenza ereditaria di emoglobina fetale	HBGA,HBGG
Polidattilia postassiale A/B	GLI3
Pseudoaccondroplasia*	COMP
Riarrangiamenti cromosomici, definizione di*	
Riarrangiamenti subtelomerici,ricerca di	
Riarrangiamenti genomici, ricerca di ( array CGH )	

Ricerca rapida di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y*	
Sindrome acrocallosa	GLI3
Sindrome del Cri du Chat*	
Sindrome del cuore sinistro ipoplasico	GJA1 (Cx43)
Sindrome del tremore atassia associato all' X Fragile (FXTAS)	FRAXA
Sindrome di Aarskog*	FGD1
Sindrome di Angelman*	
Sindrome di Apert*	FGFR2
Sindrome di Beare-Stevenson*	FGFR2
Sindrome di BOR	EYA1
Sindrome di Di George*	
Sindrome di Down ( trisomia del cromosoma 21 )*	
Sindrome di Gilbert	UGT1A1
Sindrome di Grieg	GLI3
Sindrome di Jackson Weiss*	FGFR2
Sindrome di Kallmann	FGFR1 ,KAL1
Sindrome di Klinefelter (47,XXY)*	
Sindrome di Leri Weill*	SHOX
Sindrome di Miller Diecker*	
Sindrome di Mowat-Wilson*	ZFX1B
Sindrome di Muenke*	FGFR3
Sindrome di Pallister-Hall	GLI3
Sindrome di Pendred	SLC26A4
Sindrome di Pfeiffer*	FGFR1 ,FGFR2
Sindrome di Prader Willi*	
Sindrome di Robinow Sozauf	TWIST

Sindrome di Saethre-Chotzen*	TWIST,FGFR3
Sindrome di Silver Russel (UPD7 materna)	
Sindrome di Sotos	NSD1
Sindrome di Turner (45,X)*	
Sindrome di Williams*	
Sindrome di Wolf Hirshhorn*	
Sindrome di Wolf-Parkinson-White (fenocopia di cardiomiopatia Ipetrofica	PRKAG2
Sindrome oculodentodigitale ( ODD )	GJA1(Cx43)
Sindrome X Fragile*	FMR1
Sinpolidattilia	HOXD13
Sordità conduttiva con fissazione della staffa X linked	POU3F4
Sordità indotta da aminoglicosidi	MTRNR1,MTTS1
Sordità neurosensoriale profonda	GJB2(Cx26),GJB6(Cx30)
Talassemia ed emoglobinopatie - esami biochimici	
Talassemia alfa ed emoglobinopatie alfa- test molecolari	HBA1,HBA2
Talassemia beta ed emoglobinopatie beta - test molecolari*	HBB
Altre emoglobinopatie - test molecolari	HBD,HBGA,HBGG
Trisomia del cromosoma 13 ( Sindrome di Patau)*	
Trisomia del cromosoma 18 ( Sindrome di Edwrds )*	
Trombofilia ereditaria	FV,FII,MTHFR

\* test eseguiti anche in epoca prenatale