

## Lista di indagine per Protect

Gene	Patologia
ABCA3	Disfunzione del metabolismo dei surfattanti, polmonare, tipo 3
ABCC8	Ipoglicemia iperinsulinemica, tipo 1 (iperinsulinismo congenito); Diabete mellito neonatale permanente (PNDM)
ABCD1	Adrenoleucodistrofia
ACADM	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
ACADVL	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
ACAT1	Aciduria alfa-metilacetoacetica (deficit di 3-chetotiolasi)
AFF2	Disturbo dello sviluppo cognitivo legato all'X 109
AGA	Aspartilglucosaminuria (deficit di glicosilasparaginasi)
AGXT	Iperossaluria primaria di tipo 1
AHI1	Sindrome di Joubert, tipo 3
AIRE	Sindrome da poliendocrinopatia autoimmune, tipo 1
ALDOB	Intolleranza al fruttosio, ereditaria
ALPL	Iposfosfatasia infantile/infanzia
ANO10	Atassia spinocerebellare, autosomica recessiva, tipo 10
AR	Sindrome da insensibilità agli androgeni, completa
ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ARX	Encefalopatia epilettica, infantile precoce, tipo 1; Disturbi dello sviluppo correlati all'ARX
ASL	Aciduria argininosuccinica
ASPA	Malattia di Canavan
ATP7B	Malattia di Wilson
BBS1	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 1
BBS2	Sindrome di Bardet-Biedl, tipo 2
BCKDHB	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1B
BTD	Deficit di biotinidasi
CAPN3	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 1 (LGMD R1)
CBS	Omocistinuria dovuta alla cistationina beta-sintasi
CC2D2A	Sindrome di Joubert, tipo 9; Sindrome di Meckel, tipo 6; Sindrome COACH, 2
CCDC88C	Idrocefalo, congenito, tipo 1
CEP290	Sindrome di Meckel, tipo 4; Sindrome di Joubert, tipo 5; Amaurosi congenita di Leber, tipo 10
CFTR	Fibrosi cistica
CHRNE	Sindrome miastenica, congenita, tipo 4B, canale veloce; Sindrome miastenica, congenita, tipo 4C, associata a deficit del recettore dell'acetilcolina

### Lista di indagine per Protect

Gene	Patologia
CLCN1	Miotonia congenita, recessiva
CNGB3	Acromatopsia, tipo 3
COL4A3	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
COL4A4	Sindrome di Alport, autosomica recessiva, tipo 2
COL7A1	Epidermolisi bollosa distrofica (DEB), tipo Hallopeau-Siemens (HS) e tipo non-HS; DEB pruriginosa; DEB pretibiale
CPT2	Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, letale neonatale; Deficit di carnitina palmitoiltransferasi di tipo 2, infantile
CRB1	Retinite pigmentosa, tipo 12; Amaurosi congenita di Leber, tipo 8
CYP11A1	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale-insufficienza surrenalica dovuta a deficit di CYP11A1
CYP21A2	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 21-idrossilasi
CYP27A1	Xantomatosi cerebrotendinea
CYP27B1	Rachitismo vitamina D-dipendente, tipo 1
DCLRE1C	Sindrome di presagio; Immunodeficienza combinata grave, tipo Athabaskan
DHCR7	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
DHDDS	Retinite pigmentosa, tipo 59
DMD	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
DYNC2H1	Displasia toracica delle costole corte, tipo 3 con o senza polidattilia
ERCC2	Tricotiodistrofia, tipo 1
EVC2	Sindrome di Ellis-van Creveld
F8	Emofilia A
F9	Emofilia B
FAH	Tirosinemia, tipo 1
FANCC	Anemia di Fanconi, gruppo di complementazione C
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])
FMO3	Trimetilaminuria
FMR1	Sindrome dell'X fragile
G6PC	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1A
G6PD	Anemia emolitica, deficit di G6PD (favismo)
GAA	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 2

### Lista di indagine per Protect

Gene	Patologia
GALNS	Mucopolisaccaridosi, tipo 4A
GALT	Galattosemia
GBA	Malattia di Gaucher
GBE1	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 4
GJB2	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1A; Sordità digenica, GJB2/GJB6
GJB6	Sordità, autosomica recessiva, tipo 1B; Sordità digenica GJB2/GJB6
GLA	Malattia di Fabry
GNPTAB	Mucopolisaccaridosi 2 alfa/beta; Mucopolisaccaridosi 3 alfa/beta
GNRHR	Ipoponadismo ipogonadotropo, tipo 7 senza anosmia
GRIP1	Sindrome di Fraser 3
HBA1	Alfa-talassemia
HBA2	Alfa-talassemia
HBB	Beta-talassemia, anemia falciforme e altre emoglobinopatie correlate all'HBB
HEXA	Malattia di Tay-Sachs
HGSNAT	Mucopolisaccaridosi di tipo 3C (sindrome di Sanfilippo C)
IDUA	Mucopolisaccaridosi di tipo 1
L1CAM	Sindrome L1
LRP2	Sindrome di Donnai-Barrow
MCCC2	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi, tipo 2
MCOLN1	Mucopolisaccaridosi tipo 4
MCPH1	Microcefalia tipo 1 primaria, autosomica recessiva
MEFV	Febbre mediterranea familiare
MID1	Sindrome GBBB di Opitz, tipo 1
MLC1	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali
MMACHC	Aciduria metilmalonica e omocistinuria, tipo cblC
MMUT	Aciduria metilmalonica, tipo mut(0)
MVK	Aciduria mevalonica
MYO7A	Sindrome di Usher, tipo 1B; Sordità autosomica recessiva di tipo 2
NAGA	Malattia di Schindler, tipo I
NPHS1	Sindrome nefrosica, tipo 1
NR0B1	Ipoplasia surrenale, congenita
OCA2	Albinismo oculocutaneo di tipo 2
OTC	Deficit di ornitina transcarbamilasi
OTOF	Sordità autosomica recessiva tipo 9
PAH	Fenilchetonuria

### Lista di indagine per Protect

Gene	Patologia
PCDH15	Sordità, autosomica recessiva, tipo 23; Sindrome di Usher, tipo 1D/F digenica
PKHD1	Malattia del rene policistico di tipo 4
PLP1	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
PMM2	Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A
POLG	Disturbi correlati alla POLG
PRF1	Linfoistocitosi emofagocitica, familiare, tipo 2
RARS2	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6
RNASEH2B	Sindrome di Aicardi-Goutieres, tipo 2
RPGR	Retinite pigmentosa, tipo 3 legata all'X; Distrofia dei coni e dei bastoncelli, legata all'X, 1
RS1	Retinoschisi
SAG	Malattia di Oguchi, tipo 1
SCO2	Deficit del complesso mitocondriale IV, nucleare di tipo 2
SERPINA1	Deficit di alfa-1 antitripsina
SLC19A3	Sindrome da disfunzione del metabolismo della tiamina, tipo 2 (tipo encefalopatia sensibile alla biotina o alla tiamina)
SLC26A2	Acondrogenesi, tipo 1B (displasia diastrofica)
SLC26A4	Sordità, autosomica recessiva, tipo 4; Sindrome di Pendred
SLC37A4	Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1B
SLC6A8	Sindrome da Deficit cerebrale di creatina, tipo 1
SMN1	Atrofia muscolare spinale
SMPD1	Malattia di Niemann-Pick, tipo A; Malattia di Niemann-Pick, tipo B
SPG7	Paraplegia spastica, tipo 7 autosomica recessiva
TF	Atransferrinemia
TMEM216	Sindrome di Joubert, tipo 2; Sindrome di Meckel, tipo 2
TMPRSS3	Sordità, autosomica recessiva, tipo 45573
TNXB	Sindrome di Ehlers-Danlos, di tipo classico
TSHR	Ipotiroidismo congenito, non gozzo, tipo 1
TYR	Albinismo oculocutaneo (OCA) tipo 1A; OCA tipo 1B
USH2A	Sindrome di Usher, tipo 2A
XPC	Xeroderma pigmentoso, gruppo C