



Malattie monogeniche analizzate da Prenatal Test Global

Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi	Encefalopatia da glicina (correlata al gene GLDC)	Ceroidolipofuscinosi neuronale (Relativa a CLN8)
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi 1	Malattia da deposito di glicogeno, Tipo 1A	Ceroidolipofuscinosi neuronale dell'infanzia tardiva (Correlata al gene MFSD8)
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi 2	Malattia da deposito di glicogeno, Tipo 1B	Ceroidolipofuscinosi neuronale (Relativa a TPP1)
Abetalipoproteinemia	Malattia da deposito di glicogeno, Tipo 3	Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen
Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi	Glicogenosi, tipo 7	Sindrome di Omenn (Relativa a RAG2)
Sindrome di Aicardi-Goutières (AGS)	Sindrome GRACILE	Deficit di ornitina aminotransferasi
Sindrome di Alport, legata al Cromosoma X	Intolleranza ereditaria al fruttosio	Deficit del trasportatore dell'ornitina Sindrome HHH iperornitinemia iperammoniemia-omocitrullinuria
Sindrome di Alström	Omocistinuria, Tipo cbIE	Sindrome di Pendred
Sindrome di Andermann	Sindrome Idroletale	Spettro della sindrome di Zellweger - disturbo della biogenesi dei perossisomi (Correlato al gene PEX1)
Deficit dell'aromatasi	Miopatia con corpi inclusi tipo 2, Miopatia di Nonaka	Spettro della sindrome di Zellweger - disturbo della biogenesi dei perossisomi (Correlato al gene PEX2)
Sindrome disturbo dello spettro autistico-epilessia- artrogriposi	Acidemia isovalerica	Fenilchetonuria
Deficit dell'asparagina sintetasi	Sindrome di Joubert, Tipo 2	Ipoplasia pontocerebellare, Tipo 1A
Aspartilglucosaminuria	Epidermolisi Bollosa Giunzionale tipo Herlitz	Ipoplasia pontocerebellare, Tipo 2D
Malattia policistica renale autosomica recessiva	Ittiosi lamellare, Tipo 1	Atrofia cerebro-cerebellare progressiva, Tipo 2E
Sindrome di Bardet-Biedl (Collegata a BBS1)	Amaurosi congenita di Leber (correlata al gene LCA5)	Discinesia ciliare primitiva (Relativa a DNAH5)
Sindrome di Bardet-Biedl (Collegata a BBS12)	Sindrome di Leigh, Variante Franco-Canadese	Discinesia ciliare primitiva (Relativa a DNAI1)
Beta talassemia	Leucoencefalopatia con perdita della sostanza bianca	Iperossaluria primitiva, Tipo 3
Deficit di biotinidasi	Ipoplasia delle cellule di Leydig [con completa in-sensibilità alla LH]	Picnodisostosi
Sindrome di Canavan	Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2E	Deficit della piruvato deidrogenasi (Correlato al gene PDGB)
Sindrome di Carpenter	Deficit della piruvato deidrogenasi [Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 3]	Distrofia retinica di Bothnia (Correlato al gene RLBP1)
Corea-acantocitosi (ChAc)	Deficit di lipoproteina lipasi	Retinite Pigmentosa 25 (Relativa al gene EYS)
Coroideremia, legata al cromosoma X (CHM)	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	Retinite pigmentosa 59 (Correlata al gene DHDDS)
Deficit di citrina	Intolleranza alle proteine con lisinuria	Sindrome di Sanfilippo, tipo D [Mucopolisaccaridosi, tipo 3D]
Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3	Malattia delle urine a sciroppo d'acero, tipo 1B	SCID da deficit di DCLRE1C
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A (PMM2-related)	Acidemia metilmalonica (Correlata al gene MMAA)	Immunodeficienza combinata grave T-B+ legata all'X
Neutropenia congenita (legata a HAX1)	Acidemia metilmalonica refrattaria alla vitamina B12, tipo mut0	Anemia a cellule falciformi (Drepanocitosi)
Sindrome di Crigler Najjar, Tipo I	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cbIC	Sindrome di Sjögren-Larsson
Fibrosi cistica	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cbID	Sindrome nefrosica idiopatica steroideo-resistente
Deficit congenito del fattore XI	Mucopolisaccaridosi Tipo II [Sindrome di Hunter] Legato al cromosoma X	Sindrome di Stuve-Wiedemann
Disautonomia familiare	Mucopolisaccaridosi Tipo IIIC (Sindrome di Sanfilippo, tipo C)	Malattia di Tay-Sachs
Anemia di Fanconi, Tipo C	Deficit multiplo di solfatasi	Sindrome di Usher Tipo 1F
Anemia di Fanconi, Tipo G	Miopatia centronucleare legata all'X	Sindrome di Usher tipo 3
Malattia di Gaucher Acidemia glutarica, tipo 2A	Neuroepatopatia, tipo Navajo [Correlato al gene MPV17 - Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale	Malattia di Wolman

* Prenatal Global analizza le mutazioni che causano il fenotipo classico della Fibrosi Cistica.