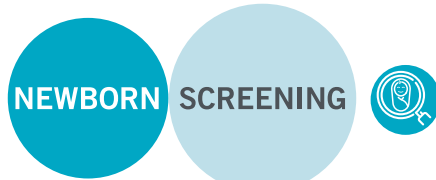




CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO
Cancro	Adenoma ipofisario isolato familiare (<i>AIP</i>)	GP
	Feocromocitoma-paraganglioma ereditario (<i>MAX</i>)	GP
	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (<i>MEN1</i>)	GP
	Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (<i>MEN2A / MEN2B</i>) (<i>RET</i>)	GP
	Poliposi adenomatosa familiare (<i>APC</i>)	GP
	Poliposi intestinale giovanile (<i>BMPR1A</i>)	GP
	Poliposi giovanile / telangectasia emorragica ereditaria (<i>SMAD4</i>)	GA
	Retinoblastoma (<i>RB1</i>)	GP
	Sindrome di Li-Fraumeni (<i>TP53</i>)	GA
	Sindrome da paraganglioma feocromocitoma ereditario 4 (<i>PGL4</i>) (<i>SDHB</i>)	GP
	Sindrome da tumore hamartoma PTEN (<i>PTEN</i>)	GP
	Sindrome di Peutz-Jeghers (<i>STK11</i>)	GP
	Sindrome di Von Hippel-Lindau (<i>VHL</i>)	GP
	Tumore di Wilms (Nefroblastoma) (<i>WT1</i>)	GP
	Cardiovascolare	Aritmia (sindrome di Brugada, sindrome di Timothy) (<i>CACNA1C</i>)
Cutis laxa autosomica dominante 1 / Stenosi sopravvalvolare dell'aorta (<i>ELN</i>)		GA
Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro (<i>ARVC</i>) e fenotipi correlati (<i>DSP</i>)		GA
Sindrome di Brugada (<i>SCN5A</i>)		GP
Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen (<i>KCNQ1</i>)		GP
Sindrome del QT lungo (<i>CALM1, CALM2, KCNH2</i>)		GP
Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica 2 (recessiva) (<i>CASQ2</i>)		GP
Persistenza del tronco arterioso (<i>NKX2-6</i>)		GA
Ematologica	Anemia di Diamond-Blackfan (<i>RPL11, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29</i>)	GA
	Anemia di Fanconi (<i>FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI</i>)	GA
	Anemia emolitica dovuta a deficit di G6PD (<i>G6PD</i>)	GP
	Deficit combinato ereditario dei fattori della coagulazione dipendenti dalla vitamina K (<i>GGCX</i>)	GP
	Deficit congenito del fattore intrinseco (<i>CBLIF</i>)	GP
	Deficit congenito del fattore II (protrombina) (<i>F2</i>)	GA
	Deficit di transcobalamina II (<i>TCN2</i>)	GP
	Deficit del fattore V (<i>F5</i>)	GP
	Deficit del fattore VII (<i>F7</i>)	GP
	Deficit di fattore X (<i>F10</i>)	GP
	Deficit del fattore XI, autosomica recessiva (<i>F11</i>)	GP
	Deficit di fattore XIII A (<i>F13A1</i>)	GA
	Deficit del fattore XIII B (<i>F13B</i>)	GA
	Malattia piastrinica del Quebec (<i>PLAU</i>)	GP
	Sferocitosi (<i>ANK1, EPB42</i>)	A
	Emofilia (<i>F8, F9</i>)	GP
	Emoglobinopatia legate alla catena beta di Hb (inclusa beta talassemia e anemia falciforme) (<i>HBB</i>)	GP
	Neutropenia congenita (<i>ELANE, HAX1</i>)	GA
	Sindrome di Bernard-Soulier (<i>GP1BB, GP9</i>)	GP
	Malattie MYH9 correlate (<i>MYH9</i>)	GA
Disturbo emorragico, tipo piastrinico (<i>GP6, P2RY12</i>)	GP	

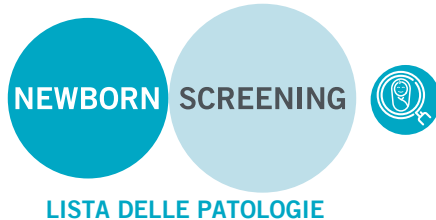


CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO
Ematologica	Tromboastenia di Glomblmann (<i>ITGA2B, ITGB3</i>)	GP
	Trombocitopenia amegacariocitica congenita (<i>MPL</i>)	GA
	Trombocitopenia X-linked con o senza anemia diseritropoietica (<i>GATA1</i>)	GA
	Trombofilia (<i>PROC, PROS1</i>)	GP
Endocrina	Deficit isolato dell'ormone della crescita di tipo 1A (<i>GH1</i>)	GA
	Deficit combinati dell'ormone ipofisario (<i>LHX3, POU1F1, PROP1</i>)	GP
	Deficit di ACTH (ormone adrenocorticotropo) (<i>TBX19</i>)	GP
	Deficit di corticosterone metil-ossidasi (<i>CYP11B2</i>)	GP
	Diabete mellito neonatale permanente (<i>GCK, INS</i>)	GP
	Disgenesia gonadica completa 46, XY (<i>SRY</i>)	GA
	Dismorfogenesi della tiroide (<i>DUOX2, DUOX2A, IYD, SLC5A5, TG, TPO</i>)	GP
	Iperaldosteronismo familiare di tipo III (<i>KCNJ5</i>)	GP
	Iperparatiroidismo (<i>CASR, CDC73</i>)	GP
	Iperplasia surrenalica lipoide congenita da deficit di STAR (<i>STAR</i>)	GP
	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 11-beta-idrossilasi (<i>CYP11B1</i>)	GP
	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 3-beta-idrossisteroide deidrogenasi (<i>HSD3B2</i>)	GP
	Ipglicemia iperinsulinemica familiare (<i>ABCC8, KCNJ11</i>)	GP
	Ipotiroidismo (<i>PAX8, THRA, TSHB, TSHR</i>)	GP
	Ipotiroidismo congenito centrale legato a X con ingrossamento testicolare ad insorgenza tardiva (<i>JGSF1</i>)	GP
	Diabete MODY (<i>HNF1A, HNF4A</i>)	GP
	Pseudoipoadosteronismo (<i>SCNN1A, SCNN1B</i>)	GP
	Sindrome cervello-polmone-tiroide (coreoatetosi, ipotiroidismo e distress respiratorio neonatale) (<i>NKX2-1</i>)	GP
	Sindrome da eccesso apparente di Mineralcorticoidi (<i>HSD11B2</i>)	GP
	Sindrome da iperinsulinismo-iperammoniemia (<i>GLUD1</i>)	GD
	Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina (<i>TRHR</i>)	GP
	Sindrome di inappropriata secrezione di ormone antidiuretico legato a X (<i>AVPR2</i>)	GP
	Immunitaria	Disgenesia reticolare (<i>AK2</i>)
Malattia granulomatosa cronica (<i>CYBA, CYBB</i>)		A
Febbre Mediterranea Familiare (<i>MEFV</i>)		GP
Immunodeficienza (<i>CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD</i>)		GP
Immunodeficienza 8 (<i>CORO1A</i>)		GP
Immunodeficienza combinata grave T- B+ da deficit di JAK3 (<i>JAK3</i>)		GP
Immunodeficienza combinata da deficit di ZAP70 (<i>ZAP70</i>)		GP
Immunodeficienza combinata grave (<i>ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2</i>)		GP
Immunodeficienza da deficit di CD25 (<i>IL2RA</i>)		GP
Linfoistocitosi emofagocitica familiare tipo 3 (<i>UNC13D</i>)		GP
Sindrome da iper-IgE, autosomica dominante (<i>STAT3</i>)		GP
Sindrome di Muckle-Wells / Sindrome di CINCA / Orticaria familiare da freddo (<i>NLRP3</i>)		GP
Sindrome linfoproliferativa 1 (<i>ITK</i>)		GA
Sindrome polighiandolare autoimmune di tipo I (<i>AIRE</i>)		GA
Metabolica		Abetalipoproteinemia (<i>MTTP</i>)
	Acidemia glutarica tipo I (<i>GCDH</i>)	GD
	Acidemia glutarica tipo II (<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>)	GP
	Acidemia isovalerica (<i>IVD</i>)	GD



LISTA DELLE PATOLOGIE

CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO
Metabolica	Acidemia malonica (deficit di malassia-decarbossilasi) (<i>MLYCD</i>)	GD
	Acidemia metilmalonica e malonica combinata (<i>ACSF3</i>)	A
	Acidemia metilmalonica (<i>LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT</i>)	GD
	Acidemia propionica (<i>PCCA, PCCB</i>)	GA
	Aciduria 3-metilglutaconica tipo I (<i>AUH</i>)	A
	Aciduria argininosuccinica (<i>ASL</i>)	GD
	Acrodermatite enteropatica (<i>SLC39A4</i>)	GP
	Analbuminemia congenita (<i>ALB</i>)	GP
	Argininemia (<i>ARG1</i>)	GD
	Aspartilglucosaminuria (<i>AGA</i>)	GA
	Atrofia girata della coroide e della retina (<i>OAT</i>)	GD
	Cistinosi (<i>CTNS</i>)	GA
	Citrullinemia (<i>ASS1, SLC25A13</i>)	GD
	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari (<i>AKR1D1, HSD3B7</i>)	GP
	Deficit di 2-metil-3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi (MHBD o HSD10) (<i>HSD17B10</i>)	GP
	Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi (<i>PHGDH</i>)	GD
	Deficit di 3-idrossi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasi (<i>HMGCS2</i>)	GD
	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi / Aciduria 3-idrossi-3-metilglutarica (<i>HMGCL</i>)	GD
	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (deficit di LCHAD) (<i>HADHA</i>)	GD
	Deficit di 3-idrossilacil-CoA deidrogenasi a catena corta (M/SCHADD) (<i>HADH</i>)	GD
	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (<i>MCCC1, MCCC2</i>)	GD
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (<i>ACADM</i>)	GD
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (<i>ACADVL</i>)	GD
	Deficit di beta-chetotilasi (aciduria alfa-metilacetoacetica) (<i>ACAT1</i>)	GD
	Deficit di biotinidasi (<i>BTD</i>)	GP
	Deficit di butiril-colinesterasi (<i>BCHE</i>)	A
	Deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1 (<i>CPS1</i>)	GD
	Deficit di carnitina palmitoil transferasi (CPT) (<i>CPT2</i>)	GD
	Deficit di carnitina palmitoil transferasi, tipo epatico 1A (<i>CPT1A</i>)	GD
	Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi (<i>SLC25A20</i>)	GD
	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa di tipo 3 (<i>TSMF</i>)	GA
	Deficit di fosforilasi chinasi epatica / glicogenosi IXC (GSD9C) (<i>PHKG2</i>)	GD
	Deficit di fruttosio bifosfatasi (<i>FBP1</i>)	GD
	Deficit di galattochinasi con cataratta (<i>GALK1</i>)	GD
	Deficit di galattosio epimerasi (<i>GALE</i>)	GD
	Deficit di glutatione sintetasi (<i>GSS</i>)	GP
	Deficit di esosaminidasi A (compresa la malattia di Tay-Sachs) (<i>HEXA</i>)	A
	Deficit di olocarbossilasi sintetasi (<i>HLCS</i>)	GP
	Deficit di lipoamide deidrogenasi (<i>DLD</i>)	GA
	Deficit di lipoproteina lipasi (<i>LPL</i>)	GD
Deficit di metilmalonil-CoA epimerasi (<i>MCEE</i>)	GD	
Deficit di metionina adenosiltransferasi (<i>MAT1A</i>)	GD	
Deficit di N-acetilglutammato sintetasi (<i>NAGS</i>)	GD	
Deficit di ornitina transcarbamilasi (<i>OTC</i>)	GD	

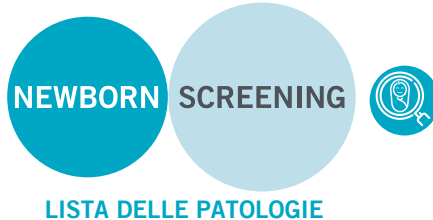


LISTA DELLE PATOLOGIE

CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO
Metabolica	Deficit di piridossamina 5'-fosfato ossidasi (<i>PNPO</i>)	GP
	Deficit di proteina trifunzionale mitocondriale (<i>HADHB</i>)	GD
	Deficit del complesso I mitocondriale (<i>NDUFS6</i>)	A
	Deficit primitivo sistemico di carnitina (difetto di captazione/trasporto della carnitina) (<i>SLC22A5</i>)	GP
	Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reduttasi (<i>SPR</i>)	GP
	Encefalopatia etilmalonica (<i>ETHE1</i>)	GA
	Malattia di Fabry (<i>GLA</i>)	GP
	Malattia di Gaucher tipo I (<i>GBA1</i>)	GP
	Malattie delle urine a sciroppo d'acero (<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>)	GD
	Malattia dei gangli basali sensibile alla biotina-tiamina (<i>SLC19A3</i>)	GP
	Malattia di McArdle (<i>PYGM</i>)	GP
	Malattia di Menkes (<i>ATP7A</i>)	GA
	Malattia di Niemann-Pick (<i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>)	GA
	La malattia di Wilson (<i>ATP7B</i>)	GD
	Malattia di Wolman - Malattia di accumulo di estere di colesterolo (<i>LIPA</i>)	GP
	Malattia da accumulo di acido sialico (<i>SLC17A5</i>)	GA
	Malattie da accumulo di glicogeno (<i>AGL, G6PC1, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL, SLC37A4</i>)	GA / GD
	Insufficienza epatica infantile (<i>TRMU</i>)	GA
	Fenilchetonuria (<i>PAH</i>)	GD
	Galattosemia (<i>GALT</i>)	GD
	Ipercolesterolemia familiare (<i>APOB, LDLR</i>)	GP
	Iperfenilalaninemia da carenza di BH4 (<i>GCH1, PCBD1, PTS, QDPR</i>)	GP / GD
	Ipermetioninemia da deficit di adenosina chinasi (<i>ADK</i>)	GD
	Iperossaluria primitiva (<i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i>)	GP / GD
	Omocistinuria (<i>CBS, MTRR, MTR</i>)	GP / GD
	Intolleranza ereditaria al fruttosio (<i>ALDOB</i>)	GD
	Leucodistrofia metacromatica (<i>ARSA</i>)	GP
	Lipofuscinosi ceroidi neuronale di tipo 1 (<i>PPT1</i>)	GA
	Lisinuria con intolleranza alle proteine (<i>SLC7A7</i>)	GP
	Malassorbimento ereditario di folato (<i>SLC46A1</i>)	GD
	Mucopolisidosi di tipo IV (<i>MCOLN1</i>)	GA
	Mucopolisaccaridosi (<i>ARSB, GALNS, IDS, IDUA</i>)	GA
	Rachitismo ipocalcemico dipendente dalla vitamina D (<i>CYP27B1</i>)	GP
	Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina (<i>SLC19A2</i>)	GA
	Sindrome di Barth (<i>TFAZZINCILIARY</i>)	GA
	Sindrome di Crigler-Najjar di tipo 1 e 2 / Sindrome di Gilbert (<i>UGT1A1</i>)	GA
	Sindrome da deficit primario di creatina cerebrale (<i>GAMT, GATM</i>)	GP
	Sindrome da iperornitinemia - iperammoniemia - omocitrullinuria (<i>SLC25A15</i>)	GD
	Sindrome di Leigh (forma franco-canadese) (<i>LRPPRC</i>)	GA
	Sitosterolemia (<i>ABCG5</i>)	GD
	Tirosinemia (<i>FAH, HPD, TAT</i>)	GA / GD
	Disturbo congenito della glicosilazione di tipo 1b (CDG1b) (<i>MPI</i>)	GA
Disturbi della glicosilazione tipo 1a-PMM2 (<i>PMM2</i>)	GA	
Xantomatosi cerebrotendinea (<i>CYP27A1</i>)	GA	



CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO	
Muscoloscheletrica	Distrofia muscolare congenita legata a LAMA2 (<i>LAMA2</i>)	GA	
	Ipofosfatasia (<i>ALPL</i>)	A	
	Osteocondrodisplasia legata al trasportatore di solfato (<i>SLC26A2</i>)	GA	
	Osteogenesi imperfetta (<i>COL1A1, COL1A2</i>)	GP	
	Osteopetrosi tipo 1 (<i>TCIRG1</i>)	GP	
	Sindrome di Cantu (<i>ABCC9</i>)	GA	
	Sindrome di Carpenter (<i>RAB23</i>)	GA	
	Sindrome di Marfan (<i>FBN1</i>)	GA	
	Sindrome di Muenke (<i>FGFR3</i>)	GA	
	Sindrome di Ehlers-Danlos di tipo IV - tipo vascolare (<i>COL3A1</i>)	GP	
	Sindrome di Loeys-Dietz 5 (<i>TGFβ3</i>)	GA	
	Disturbi legati a FKTN (inclusa sindrome di Walker-Warburg) (<i>FKTN</i>)	GA	
	Neurologica	Acromatopsia - Daltonismo (<i>CNGA3, CNGB3</i>)	A
		Adrenoleucodistrofia legata a X (<i>ABCD1</i>)	GA
Atassia con deficit di vitamina E (<i>APTT</i>)		GD	
Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (<i>ARSACS</i>) (<i>SACS</i>)		GA	
Disautonomia familiare (<i>ELP1</i>)		GA	
Encefalopatia epilettica infantile precoce (<i>SCN2A, SCN8A, KCNQ2</i>)		GA	
Malattia di Canavan (<i>ASPA</i>)		GA / Terapia di supporto	
Epilessia dipendente dalla piridossina (<i>ALDH7A1</i>)		GD	
Glaucoma congenito primario (<i>CYP1B1</i>)		GP	
Sindrome neurodegenerativa da deficit del trasporto dei folati cerebrali (<i>FOLR1</i>)		GP	
Paraplegia spastica di tipo 11 (<i>SPG11</i>)		GA	
Sindrome di Alport (<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>)		GA	
Sindrome di Andermann (Agenesia del corpo calloso - neuropatia) (<i>SLC12A6</i>)		GA	
Sindrome di Chudley-McCullough (<i>GPSM2</i>)		GP	
Sindrome da convulsioni infantili e coreoatetosi parossistica (ICCA) (<i>PRRT2</i>)		GA	
Sindrome di Segawa (<i>TH</i>)		GP	
Sindromi da deficit di GLUT1 tipi 1 e 2 (<i>SLC2A1</i>)		GD	
Sordità (<i>ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOGL, POU3F4, PTPRQ, PJKV, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP</i>)	GP		
Suscettibilità all'ipertermia maligna (<i>CACNA1S, RYR1</i>)	GP		
Polmonare	Discinesia ciliare primaria (<i>CFAP298, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DNAAF4, DNAAF11, DRC1, GAS8, MCIDAS, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10</i>)	GA	
Sindromica	Agenesia pancreatica 1 (<i>PDX1</i>)	GP	
	Disturbi correlati a ERCC6 (<i>ERCC6</i>)	GA	
	Disturbi legati a MKS1 (<i>MKS1</i>)	GA	
	Fibrosi cistica (<i>CFTR</i>)	GA	
	Ipoplasia cartilagine-capelli / displasia anauxetica (<i>RMRP</i>)	GA	
	Neurofibromatosi tipo 1 (<i>NF1</i>)	GA	
	Sclerosi tuberosa (<i>TSC1, TSC2</i>)	GA	
	Sindrome branchio-oto-renale (<i>EYA1, SIX1</i>)	GP	
	Sindrome di Alagille (<i>JAG1, NOTCH2</i>)	GA	
	Sindrome di Alström (<i>ALMS1</i>)	GP	



LISTA DELLE PATOLOGIE

CATEGORIA	MALATTIA	TRATTAMENTO	
Sindromica	Sindrome di Bloom (<i>BLM</i>)	GA	
	Sindrome di Hermansky-Pudlak (<i>HPS1, HPS3, HPS4</i>)	GA	
	Sindrome da iper-IgE, autosomica recessiva (<i>DOCK8</i>)	GP	
	Sindrome di Noonan (<i>PTPN11, RIT1</i>)	GA	
	Sindrome di Pendred / sordità neurosensoriale non sindromica con dilatazione acquedotto vestibolare (EVA) (<i>SLC26A4</i>)	GP	
	Sindrome di Stickler (<i>COL2A1, COL9A1, COL11A1</i>)	GP	
	Sindrome di Treacher Collins (<i>POLR1D, TCOF1</i>)	GP	
	Sindrome di Usher (<i>ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>)	GP	
	Sindrome di Waardenburg (<i>EDN3, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>)	GP	
	Sindrome di SeSAME (<i>KCNJ10</i>)	GA	
	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz (<i>DHCR7</i>)	GA	
	Urogenitale	Acidosi tubulare renale distale autosomica recessiva (<i>ATP6V1B1</i>)	GP
		Acidosi tubulare renale distale e altri disturbi associati a <i>SLC4A1</i> (<i>SLC4A1</i>)	GA
Diabete insipido nefrogenico, tipo II (<i>AQP2</i>)		GP	
Iporicemia renale di tipo 2 (<i>SLC2A9</i>)		GA	
Malattia renale policistica autosomica recessiva (<i>PKHD1</i>)		GA	
Sindrome di Bartter di tipo 4A (recessiva) (<i>BSND</i>)		GP	
Sindrome di Gitelman (<i>SLC12A3</i>)		GP	
Sindrome nefrosica congenita (<i>NPHS1, NPHS2</i>)	GA		

LIMITAZIONE DI RESPONSABILITÀ myNewborn è lo screening genetico neonatale. Le malattie incluse in questo screening possono essere correlate anche a mutazioni in geni differenti da quelli analizzati e che quindi potrebbero non essere inclusi nel test. I geni analizzati potrebbero inoltre essere associati ad altre malattie/condizioni che non sono riportate nello scopo del test. Per la creazione di questo elenco, è stata utilizzata l'associazione gene-malattia predominante. Il test prevede solo lo studio di malattie di origine genetica, pertanto un risultato negativo non esclude lo sviluppo di altre malattie non genetiche che possono comparire durante l'infanzia, come per esempio l'ipotiroidismo autoimmune