

MALATTIE VALUTATE CON IL TEST GENETICO NEONASEQ

Iperfenilalaninemia (6 geni)	Iperossaluria primaria (1 gene)
Deficit di carbamoil-fosfato sintetasi (1 gene)	Sitosterolemia (2 geni)
MSUD Malattia delle urine a sciroppo d'acero (4 geni)	Ipercolesterolemia familiare (1 gene)
Encefalopatia da glicina (3 geni)	Xantomatosi cerebrotendinea (1 gene)
Ipermetioninemia(4 geni)	Sindrome di Menkes (1 gene)
Sindrome da iperornitinemia- iperammonemia-omocitrullinuria(1 gene)	Ipfosfatemia (1 gene)
Iperprolinemia(2 geni)	Sindrome di Wilson (1 gene)
Omocisteinuria (4 geni)	Colestasi intraepatica familiare progressiva (3 geni)
Citrullinemia (2 geni)	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (1 gene)
Aciduria argininosuccinica (1 gene)	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari (1 gene)
Argininemia (1 gene)	Ipfosfatasia (1 gene)
Tirosinemia (3 geni)	Deficit di diidrioloamide deidrogenasi (1 gene)
Deficit di Ornitina Transcarbamilasi (1 gene)	Sindrome da deficit di creatina cerebrale (2 geni)
Deficit di N-acetilglutammato sintasi (1 gene)	Sinrome di Alagille (2 geni)
Ipervalinemia (2 geni)	Sindrome di Crigler-Najjar (3 geni)
Istidinemia (1 gene)	Sindrome di Usher (5 geni)
Glicinuria 2-metilbutirrica (1 gene)	Sordità indotta da aminoglicosidi (1 gene)
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (2 geni)	Sordità autosomica recessiva (14 geni)
Aciduria 3-metilglutaconica (6 geni)	Sordità autosomica dominante (2 geni)
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi (1 gene)	Sindrome di Waardenburg (3 geni)
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintasi 2 (1 gene)	Sindrome di Wiskott-Aldrich (1 gene)
Carenza di beta-chetotilasi (1 gene)	Sindrome linfoproliferativa legata all'X (2 geni)
Carenza di Malonil-CoA decarbossilasi (1 gene)	Agammaglobulinemia legata all'X (1 gene)
Acidemia propionica (2 geni)	Malattia granulomatosa cronica (1 gene)
Deficit di semialdeide succinica deidrogenasi (1 gene)	Febbre mediterranea familiare (1 gene)
Acidemia metilmalonica (14)	Immunodeficienza con iper-IgM (1 gene)
MCD (Deficit multiplo di carbossilasi) (1 gene)	Neutropenia congenita grave (1 gene)
Carenza di biotinidasi (1 gene)	Iperplasia surrenale congenita (4 geni)
Acidemia glutarica I (1 gene)	Sindrome di Kallmann (4 geni)
Deficit di 2-metil-3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi (1 gene)	Ipoplasia surrenalica congenita (1 gene)
Deficit di Isobutiril-CoA Deidrogenasi (1 gene)	Ipotiroidismo congenito (7 geni)
Acidemia isovalerica (1 gene)	Diabete mellito, permanente neonatale (2 geni)
Deficit di 2,4-Dienoil-CoA riduttori (1 gene)	Ipglicemia iperinsulinemica familiare (4 geni)
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (1 gene)	Epilessia dipendente dalla piridossina (1 gene)
Acidemia glutarica II (3 gene)	Hereditary Spastic Paraplegia (4 geni)
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (1 gene)	Miotonia congenita autosomica dominante (1 gene)
Carenza di carnitina-acilcarnitina translocasi (1 gene)	Distrofia muscolare progressiva (1 gene)
Carenza di carnitina palmitoil transferasi (2 geni)	Atrofia muscolare spinale di tipo I (1 gene)
Deficit di proteine trifunzionali (2 geni)	Distonia responsiva alla Dopa (2 geni)
Carenza primaria di carnitina (1 gene)	Sindrome da deficit del trasportatore di glucosio di tipo 1 (1 gene)
Deficit di deidrogenasi dell'acil-coenzima A a catena media (1 gene)	Encefalopatia epilettica infantile precoce (2 geni)
Deficit di 3-chetoacil-CoA tiolasi a catena media (2 geni)	Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere (2 geni)
Deficit di 3-idrossiacil-Coa deidrogenasi (1 gene)	Anemia di Diamond-Blackfan (3 geni)
Encefalopatia etilmalonica (1 gene)	Talassemia (2 geni)
Sindrome di Krabbe (1 gene)	Anemia falciforme (1 gene)
Sindrome di Fabry (1 gene)	Anemia di Fanconi (1 gene)
sindrome di Niemann-Pick (3 geni)	Linfoistocitosi emofagocitica familiare (2 geni)
Mucopolisaccaridosi (10 geni)	Deficit di transcobalamina II (1 gene)
Leucodistrofia metacromatica n(1 gene)	Sindrome di Gitelman (1 gene)
Gangliosidosi (6 geni)	Neuropatia ottica ereditaria di Leber (1 gene)
Galattosemia (3 geni)	Sindrome di Alport (3 geni)
Malattia da accumulo di glicogeno (12)	Sclerosi tuberosa (2 geni)
Intolleranza ereditaria al fruttosio (1 gene)	Fibrosi cistica (1 gene)
Disturbo della biogenesi dei perossisomi (14 geni)	Retinoblastoma (1 gene)
Iperossaluria primaria (3 geni)	Deficit primario di coenzima Q10 (1 gene)

Tra parentesi è indicato il numero di geni analizzato per ciascuna malattia, corrispondenti ad altrettanti sottotipi