

MALATTIE DIAGNOSTICATE PRESSO I LABORATORI DI GENETICA MEDICA DELL'ISTITUTO MALATTIE RARE “M. BASCHIROTTO”

- Acidosi Renale Tubulare, Distale, Autosomica Dominante (SLC4A1), Autosomica Recessiva (SLC4A1)
- Acondroplasia (FGFR3)
- Adrenoleucodistrofia X Linked (ABCD1)
- Alfa-1 Antitripsina, Deficit di (SERPINA1)
- Alzheimer Sindrome di - Tipo 1 (APP), 3 (PSEN1), 4 (PSEN2), APOE
- Angelman, Sindrome di (UBE3A)
- Arsacs (SACS)
- Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1 (APTX)
- Atassia Spinocerebellare Tipo 1 (ATXN1), 2 (ATXN2), 3 (ATXN3), 5 (SPTBN2), 6 (CACNA1A), 7 (ATXN7), 8 (ATXN80S), 10 (ATXN10), 12 (PPP2R2B), 14 (PRKCG), 17 (TBP), 27 (FGF14)
- Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)
- Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome (FTL)
- Charcot - Marie - Tooth 1A (PMP22), X 1 (GJB1)
- Creutzfeldt - Jakob, Malattia di (PRNP)
- Darier - White, Sindrome di (ATP2A2)
- Deficit Multiplo di Sulfatasi (SUMF1)
- Demenza Frontotemporale Associata a Granulina (GRN)
- Demenza Frontotemp. con Parkinsonismo Chr. 17 (MAPT)
- Diabete Insipido Nefrogenico Legato ad AVPR2 (AVPR2)
- Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE), 2A (HFE2), 2B (HAMP), 3 (TFR2), 4 (SLC40A1)
- Encefalopatia Epilettica Tipo 2, Della prima inf. (CDKL5)
- Farber, Sindrome di (ASAH1)
- Fattore II (F2), Fattore V di Leiden (F5)
- Fibrosi Cistica (CFTR)
- Friedreich, Atassia di (FXN)
- Gaucher, Sindrome di (GBA)
- Gorlin, Sindrome di (PTCH1)
- Gotta, Associata ad HPRT (HPRT1)
- Groenouw, Distrofia Corneale (TGFBI)
- Huntington, Corea di (HTT); Like Tipo 1(PRNP), 2(JPH3)
- Insonnia Familiare Fatale (PRNP)
- Iperornitinemia (OAT)
- Ipertermia Maligna Tipo 1 (RYR1), Tipo 5 (CACNA1S)
- Kennedy, Malattia di (AR)
- Krabbe, Sindrome di (GALC)
- Lafora, Epilessia di (EPM2A)
- Leber, Neuropatia Ottica di (MTND1-4-5-6)
- Lesch - Nyhan, Sindrome di (HPRT1)
- Leucodistrofia Metacromatica (ARSA, PSAP)
- Li - Fraumeni, Sindrome di - Tipo 1 (TP53), 2 (CHEK2)
- Linfedema - Distichiasi, Sindrome (FOXC2)
- Lipofuscinosi Ceroidale Neuronale di Tipo 1 (PPT1)
- MELAS, Sindrome
- MERRF, Sindrome
- Miotonia Aggravata da Potassio (SCN4A)
- MTHFR, Deficit di (MTHFR)
- NARP, Sindrome (MTATP6)
- Netherton, Sindrome di (SPINK5)
- Niemman-Pick, Sindrome di - Tipo A (SMPD1), B (SMPD1), C1 (NPC1)
- Occlusione Della Vena Epatica - Immunodeficienza (SP110)
- Omocisteinuria Classica da Deficit CBS (CBS)
- Parkinson, Malattia di - Tipo 1 (SNCA), 2 (PARK2), 5 (UCHL1), 6 (PINK1), 7 (PARK7), 8 (LRRK2), 13 (HTRA2)
- Paralisi Periodica Iperkaliemica (SCN4A)
- Paralisi Periodica Ipokaliemica (CACNA1S,KCNE3,SCN4A)
- Paramiotonia Congenita di Von Eulenburg (SCN4A)
- Paraplegia Spastica Autosomica Dominante Tipo 3 (ATL1), Tipo 4(SPAST); Tipo 7 Autosomica Recessiva (SPG7)
- Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome di (PLP1)
- Pendred, Sindrome di (SLC26A4)
- Poliendocrinopatia Autoimmune di Tipo 1(AIRE)
- Prader - Willi, Sindrome di
- Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)
- Ritardo Mentale Legato a ARX (ARX)
- Rett Associata A MECP2, Sindrome di (MECP2)
- Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1 (SOD1)
- Sclerosi Tuberosa Associata a TSC1 (TSC1), Associata a TSC2 (TSC2)
- Sferocitosi, Tipo 4 (SLC4A1)
- Silver - Russel, Sindrome di (Chr 7)
- Sordità Autosomica Recessiva 1A (GJB2), 1B (GJB6)
- Sordità Indotta Da Aminoglicosidici (MTRNR1)
- TP53, Patologie Associate a (TP53)
- Unghe Gialle, Sindrome di (FOXC2)
- Waardenburg di Tipo 1, Sindrome di (PAX3)
- Wilson, Sindrome di (ATP7B)