

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)
Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
1	Acidosi Renale Tubulare Distale Autosomica Dominante	ATR	Seq. gDNA	SLC4A1	12	RCG040
2	Acidosi Renale Tubulare Distale Autosomica Recessiva	ATR	Seq. gDNA	SLC4A1	12	RCG040
3	Aciduria mevalonica	MVA	Seq. gDNA	MVK	18	RCG040
4	Adrenoleucodistrofia legata al cromosoma X	ALD-X	Seq. gDNA	ABCD1	12	RF0120
5	Adrenoleucodistrofia legata al cromosoma X	ALD-X	MLPA	ABCD1	4	RF0120
6	Alfa-1 Antitripsina, Deficit di	AATD	Seq. gDNA	SERPINA1	9	RC0200
7	Alzheimer Tipo 1, Malattia di	AD1	Seq. gDNA	APP	18	-
8	Alzheimer Tipo 1, Malattia di	AD1	MLPA	APP	4	-
9	Alzheimer Tipo 2, Malattia di	AD2	Seq. hot-spot gDNA	APOE	9	-
10	Alzheimer Tipo 3, Malattia di	AD3	Seq. gDNA	PSEN1	18	-
11	Alzheimer Tipo 4, Malattia di	AD4	Seq. gDNA	PSEN2	18	-
12	Angelman, Sindrome di	AS	MS-MLPA	SNRPN	4	RN1300
13	Angelman, Sindrome di	AS	Det. UPD	SNRPN	4	RN1300
14	Angelman, Sindrome di	AS	MS-PCR	SNRPN	4	RN1300
15	Angelman, Sindrome di	AS	Seq. gDNA	UBE3A	18	RN1300
16	Arteriopatia Cerebrale Autosomica Dominante con Infarti Sottocorticali e	CADASIL	Seq. gDNA	NOTCH3	18	RF0310
17	Atassia con aprassia oculomotoria Tipo 1	AOA1	Seq. gDNA	APTX	12	RFG040
18	Atassia con aprassia oculomotoria Tipo 2	AOA2	Seq. gDNA	SETX	18	RFG040
19	Atassia di Friedreich	FRDA	STR	FXN	9	RFG040
20	Atassia di Friedreich	FRDA	RP-PCR	FXN	9	RFG040
21	Atassia di Friedreich	FRDA	Long range PCR	FXN	9	RFG040
22	Atassia di Friedreich	FRDA	Seq. gDNA	FXN	18	RFG040
23	Atassia spastica di Tipo Charlevoix-Saguenay	ARSACS	Seq. gDNA	SACS	18	RFG040
24	Atassia spinocerebellare autosomica recessiva Tipo 1	SCAR1	Seq. gDNA	SETX	18	RFG040
25	Atassia spinocerebellare Tipo 01	SCA1	STR	ATXN1	2	RFG040
26	Atassia spinocerebellare Tipo 02	SCA2	RP-PCR	ATXN2	2	RFG040
27	Atassia spinocerebellare Tipo 02	SCA2	STR	ATXN2	2	RFG040
28	Atassia spinocerebellare Tipo 03	SCA3	STR	ATXN3	2	RFG040
29	Atassia spinocerebellare Tipo 05	SCA5	Seq. gDNA	SPTBN2	27	RFG040
30	Atassia spinocerebellare Tipo 06	SCA6	STR	CACNA1A	2	RFG040
31	Atassia spinocerebellare Tipo 07	SCA7	RP-PCR	ATXN7	2	RFG040
32	Atassia spinocerebellare Tipo 07	SCA7	STR	ATXN7	2	RFG040
33	Atassia spinocerebellare Tipo 08	SCA8	RP-PCR	ATXN8OS	2	RFG040

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)

Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
34	Atassia spinocerebellare Tipo 08	SCA8	STR	ATXN8OS	2	RFG040
35	Atassia spinocerebellare Tipo 10	SCA10	STR	ATXN10	2	RFG040
36	Atassia spinocerebellare Tipo 10	SCA10	RP-PCR	ATXN10	2	RFG040
37	Atassia spinocerebellare Tipo 12	SCA12	STR	PPP2R2B	2	RFG040
38	Atassia spinocerebellare Tipo 14	SCA14	Seq. gDNA	PRKCG	12	RFG040
39	Atassia spinocerebellare Tipo 17	SCA17	STR	TBP	2	RFG040
40	Atassia spinocerebellare Tipo 27	SCA27	Seq. gDNA	FGF14	18	RFG040
41	Atassia spinocerebellare Tipo 36	SCA36	STR	NOP56	4	RFG040
42	Atassia spinocerebellare Tipo 36	SCA36	RP-PCR	NOP56	4	RFG040
43	Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana	DRPLA	STR	ATN1	2	RF0050
44	Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana	DRPLA	RP-PCR	ATN1	2	RF0050
45	Atrofia Muscolare Spinale	SMA	MLPA	SMN1	4	RFG050
46	Atrofia Muscolare Spinale	SMA	Seq. gDNA	SMN1	18	RFG050
47	Berardinelli-Seip Tipo 1, Sindrome di	BSCL	Seq. gDNA	BSCL2	18	RC0080
48	Brugada, Sindrome di	BS	Seq. gDNA	KCNE3	9	-
49	Catarrata-Iperferritinemia, Sindrome	HHCS	Seq. gDNA	FTL	9	RCG100
50	Charcot-Marie-Tooth 1A	CMT1A	MLPA	PMP22	4	RFG060
51	Charcot-Marie-Tooth 1B	CMT1B	Seq. gDNA	MPZ	27	RFG060
52	Charcot-Marie-Tooth 2D	CMT2D	Seq. gDNA	GARS	18	RFG060
53	Charcot-Marie-Tooth 2J	CMT2J	Seq. gDNA	MPZ	27	RFG060
54	Charcot-Marie-Tooth legata al cromosoma X Tipo 1	CMTX1	Seq. gDNA	GJB1	9	RFG060
55	Corea di Huntington	HD	RP-PCR	HTT	2	RF0080
56	Corea di Huntington	HD	STR	HTT	2	RF0080
57	Corea di Huntington like Tipo 1	HDL1	Seq. gDNA	PRNP	9	RF0080
58	Corea di Huntington like Tipo 2	HDL2	STR	JPH3	2	RF0080
59	Corea Ereditaria Benigna	BHC	Seq. gDNA	NKX2-1	18	-
60	Creutzfeldt-Jakob, Malattia di	CJD	Seq. gDNA	PRNP	9	-
61	Darier-White, Sindrome di	DAR	Seq. gDNA	ATP2A2	18	RN0550
62	Deficit Multiplo di Sulfatasi	MSD	Seq. gDNA	SUMF1	18	RFG010
63	Demenza Fronto temporale associata a Granulina	FTD-GRN	Seq. gDNA	GRN	18	-
64	Demenza Fronto temporale con Parkinsonismo Chr.17	FTD17	Seq. gDNA	MAPT	18	-
65	Diabete Insipido Nefrogenico	NDI	Seq. gDNA	AVPR2	9	RJ0010
66	Distrofia Corneale di Groenouw Tipo 1	CDGG1	Seq. hot-spot gDNA	TGFBI	4	RFG140

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)
Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	<i>Nome Malattia</i>	<i>Acronimo</i>	<i>Metodo</i>	<i>Gene</i>	<i>Tempo medio di risposta (Settimane)</i>	<i>Codice Esenzione</i>
67	Distrofia Corneale Tipo Avellino	CDGG1	Seq. hot-spot gDNA	TGFBI	4	RFG140
68	Distrofia Corneale Tipo Reis-Bucklers	CDGG1	Seq. hot-spot gDNA	TGFBI	4	RFG140
69	Distrofia Corneale Tipo Thiel-Behnke	CDGG1	Seq. hot-spot gDNA	TGFBI	4	RFG140
70	Distrofia Miotonica Tipo 1	DM1	STR	DMPK	9	RFG090
71	Distrofia Miotonica Tipo 1	DM1	RP-PCR	DMPK	9	RFG090
72	Distrofia Miotonica Tipo 2	DM2	STR	CNBP	9	RFG090
73	Distrofia Miotonica Tipo 2	DM1	RP-PCR	DMPK	9	RFG090
74	Emocromatosi ereditaria Tipo 1	HFE1	Seq. hot-spot gDNA	HFE	4	RCG100
75	Emocromatosi ereditaria Tipo 1	HFE1	Seq. gDNA	HFE	9	RCG100
76	Emocromatosi ereditaria Tipo 2A	HFE2A	Seq. gDNA	HFE2	18	RCG100
77	Emocromatosi ereditaria Tipo 2B	HFE2B	Seq. gDNA	HAMP	18	RCG100
78	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	HFE3	Seq. gDNA	TFR2	18	RCG100
79	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	HFE4	Seq. gDNA	SLC40A1	18	RCG100
80	Encefalomiopatia Mitocondriale con Acidosi Lattica ed Episodi di Ictus	MELAS	Seq. hot-spot mtDNA	-	4	RN0710
81	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Tipo 2	EIEE2	Seq. gDNA	CDKL5	18	-
82	Epilessia Mioclonica a Fibre Raggiate	MERRF	Seq. hot-spot mtDNA	-	4	RN0720
83	Farber, Sindrome di	-	Seq. gDNA	ASAH1	9	RC0100
84	Fattore II	-	Seq. hot-spot gDNA	F2	2	RDG020
85	Fattore V di Leyden	-	Seq. hot-spot gDNA	F5	2	RDG020
86	Fibrosi Cistica	FC	Reverse dot-Blot	CFTR	1	018.277.0
87	Fibrosi Cistica	FC	Seq. gDNA	CFTR	12	018.277.0
88	Gardner, Sindrome di	FAP	Seq. gDNA	APC	18	RB0040
89	Gitelman, Sindrome di	-	Seq. gDNA	SLC12A3	18	RCG010
90	Glicogenosi di Tipo 5	GSDV	Seq. gDNA	PYGM	18	RCG060
91	Gorlin, Sindrome di	BCNS	MLPA	PTCH1	4	-
92	Gorlin, Sindrome di	BCNS	Seq. gDNA	PTCH1	18	-

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)
Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
93	Gorlin, Sindrome di	BCNS	Seq. gDNA	PTCH2	18	-
94	Insonnia Familiare Fatale	FFI	Seq. gDNA	PRNP	9	-
95	Iperimmunoglobulinemia D associata a Febbre Ricorrente	HIDS	Seq. gDNA	MVK	18	-
96	Iperornitinemia	HOGA	Seq. gDNA	OAT	18	RCG040
97	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilità a	MHS1	Seq. hot-spot gDNA (17 esoni)	RYR1	14	-
98	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilità a	MHS1	Seq. cDNA	RYR1	27	-
99	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilità a	MHS1	Seq. hot-spot gDNA (61 esoni)	RYR1	27	-
100	Ipertermia Maligna Tipo 5	MHS5	Seq. hot-spot gDNA	CACNA1S	4	-
101	Kennedy, Malattia di	SMAX1	STR	AR	2	RFG050
102	Kennedy, Malattia di	SMAX1	RP-PCR	AR	2	RFG050
103	Krabbe, Sindrome di	-	PCR per Delezione	GALC	4	RFG010
104	Krabbe, Sindrome di	-	Seq. hot-spot gDNA	GALC	9	RFG010
105	Krabbe, Sindrome di	-	Seq. gDNA	GALC	18	RFG010
106	Lesch-Nyhan, Sindrome di	LNS	Seq. gDNA	HPRT1	9	RCG120
107	Lesch-Nyhan, Sindrome di	LNS	qPCR	HPRT1	9	RCG120
108	Lesch-Nyhan, Sindrome di	LNS	Seq. cDNA	HPRT1	18	RCG120
109	Leucodistrofia metacromatica	MLD	Seq. gDNA	ARSA	9	RFG010
110	Leucodistrofia metacromatica	MLD	Seq. gDNA	PSAP	18	RFG010
111	Li-Fraumeni Tipo 1, Sindrome di	LFS1	Seq. gDNA	TP53	18	-
112	Li-Fraumeni Tipo 2, Sindrome di	LFS2	Seq. gDNA	CHEK2	18	-
113	Linfedema-Distichiasi, Sindrome	-	Seq. gDNA	FOXC2	9	-
114	Menkes, Sindrome di	MD	MLPA	ATP7A	4	RC0151
115	Menkes, Sindrome di	MD	Seq. gDNA	ATP7A	14	RC0151
116	Miotonia Aggravata da Potassio	PAM	Seq. gDNA	SCN4A	18	RFG090
117	MTHFR, Deficit di	-	Seq. hot-spot gDNA	MTHFR	2	RDG020
118	MTHFR, Deficit di	-	Seq. gDNA	MTHFR	18	RDG020
119	Narp, Sindrome	NARP	Seq. hot-spot mtDNA	MTATP6	4	-

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)
Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
120	Neuropatia Ereditaria con Ipersensibilità alla pressione	HNPP	MLPA	PMP22	4	-
121	Neuropatia Ottica di Leber	LHON	Seq.mtDNA	MTND1-4-5-6	4	RF0300
122	Niemman-Pick di Tipo A	NPA	Seq. gDNA	SMPD1	18	RCG080
123	Niemman-Pick di Tipo B	NPB	Seq. gDNA	SMPD1	18	RCG080
124	Niemman-Pick di Tipo C1	NPC1	Seq. gDNA	NPC1	18	RCG080
125	Omocistinuria Classica da deficit CBS	-	Seq. gDNA	CBS	9	RCG040
126	Pannello Paralisi Periodica Ipokaliemica (KCNE3, CACNA1S, SCN4A)	-	Seq. hot-spot gDNA	-	9	RFG100
127	Pannello SCA1,2,3,6,7,8,10,12,17, 36 - DRPLA	-	STR	-	2	RFG040
128	Pannello Trombofilia (F2, F5 di Leiden, MTHFR)	-	Seq. hot-spot gDNA	-	2	RDG020
129	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1	HYPP1	Seq. gDNA	SCN4A	18	RFG100
130	Paralisi Periodica Ipokaliemica	HOKPP	Seq. gDNA	KCNE3	9	RFG100
131	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	HOKPP1	Seq. hot-spot gDNA	CACNA1S	9	RFG100
132	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	HOKPP1	Seq. gDNA	CACNA1S	18	RFG100
133	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	HOKPP2	Seq. hot-spot gDNA	SCN4A	9	RFG100
134	Paramiotonia Congenita di Von Eulenburg	-	Seq. gDNA	SCN4A	18	RFG090
135	Paraplegia spastica Tipo 02	SPG2	Seq. gDNA	PLP1	18	RFG040
136	Paraplegia spastica Tipo 03 Autosomica Dominante	SPG3A	Seq. gDNA	ATL1	18	RFG040
137	Paraplegia spastica Tipo 03 Autosomica Dominante	SPG3A	MLPA	ATL1	4	RFG040
138	Paraplegia spastica Tipo 04	SPG4	MLPA	SPAST	4	RFG040
139	Paraplegia spastica Tipo 04	SPG4	Seq. gDNA	SPAST	12	RFG040
140	Paraplegia spastica Tipo 05A	SPG5A	Seq. gDNA	CYP7B1	27	RFG040
141	Paraplegia spastica Tipo 07	SPG7	Seq. gDNA	SPG7	18	RFG040
142	Paraplegia spastica Tipo 11 Autosomica Recessiva	SPG11	Seq. gDNA	SPG11	27	RFG040
143	Paraplegia Spastica Tipo 15	SPG15	Seq. gDNA	ZFYVE26	27	RFG040
144	Paraplegia spastica Tipo 17 Autosomica Dominante	SPG17	Seq. gDNA	BSCL2	18	RFG040
145	Paraplegia Spastica Tipo 20	SPG20	Seq. gDNA	SPG20	27	RFG040
146	Paraplegia Spastica Tipo 21	SPG21	Seq. gDNA	SPG21	27	RFG040
147	Parkinson Tipo 01 Autosomico Dominante, Malattia di	PARK1	Seq. gDNA	SNCA	9	-
148	Parkinson Tipo 02 Autosomico Recessivo Giovanile, Malattia di	PARK2	MLPA	PARK2	4	-

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)

Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
149	Parkinson Tipo 02 Autosomico Recessivo Giovanile, Malattia di	PARK2	Seq. gDNA	PARK2	18	-
150	Parkinson Tipo 04 Autosomico Dominante, Malattia di	PARK4	MLPA	SNCA	4	-
151	Parkinson Tipo 05 Autosomico Dominante, Malattia di	PARK5	Seq. gDNA	UCHL1	18	-
152	Parkinson Tipo 06 Autosomico Recessivo, Malattia di	PARK6	Seq. gDNA	PINK1	12	-
153	Parkinson Tipo 07 Autosomico Recessivo, Malattia di	PARK7	Seq. gDNA	PARK7	18	-
154	Parkinson Tipo 08 Autosomico Dominante, Malattia di	PARK8	Seq. hot-spot gDNA	LRRK2	4	-
155	Parkinson Tipo 13 Autosomico Recessivo, Malattia di	PARK13	Seq. gDNA	HTRA2	18	-
156	Pelizaeus-Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome di	-	Seq. gDNA	GJC2	18	RFG010
157	Pelizaeus-Merzbacher, Sindrome di	PMD	qPCR	PLP1	9	RFG010
158	Pelizaeus-Merzbacher, Sindrome di	PMD	Seq. gDNA	PLP1	18	RFG010
159	Pendred, Sindrome di	PDS	Seq. gDNA	SLC26A4	18	RF0400
160	Peutz-Jeghers, Sindrome di	SPJ	Seq. gDNA	STK11	12	RN0760
161	Poliendocrinopatia autoimmune Tipo 1	APS1	Seq. gDNA	AIRE	12	RCG030
162	Prader-Willi, Sindrome di	PWS	MS-MLPA	SNRPN	4	RN1310
163	Prader-Willi, Sindrome di	PWS	Det. UPD	SNRPN	4	RN1310
164	Prader-Willi, Sindrome di	PWS	MS-PCR	SNRPN	4	RN1310
165	Pseudoxantoma Elastico	PXE	Seq. gDNA	ABCC6	18	RN0630
166	Pseudoxantoma Elastico	PXE	MLPA	ABCC6	4	RN0630
167	Rendu-Osler-Weber, Sindrome di	HHT	Seq. gDNA	ACVRL1	18	RG0100
168	Rendu-Osler-Weber, Sindrome di	HHT	Seq. gDNA	ENG	18	RG0100
169	Rett associata a FOXG1, Sindrome di	-	Seq. gDNA	FOXG1	18	RF0040
170	Rett associata a MECP2, Sindrome di	-	MLPA	MECP2	4	RF0040
171	Rett associata a MECP2, Sindrome di	-	Seq. gDNA	MECP2	9	RF0040
172	Ritardo mentale legato ad ARX	MRXARX	Seq. Hot-spot gDNA	ARX	9	-
173	Sclerosi Laterale Amiotrofica con Demenza Frontotemporale Tipo 1	SLA	RP-PCR	C9ORF72	27	RF0100
174	Sclerosi Laterale Amiotrofica con Demenza Frontotemporale Tipo 1	SLA	STR	C9ORF72	27	RF0100
175	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1	ALS1	Seq. gDNA	SOD1	12	RF0100
176	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4	SLA4	Seq. gDNA	SETX	18	RF0100
177	Sclerosi Tuberosa associata a TSC1	TSC1	Seq. gDNA	TSC1	18	RN0750
178	Sclerosi Tuberosa associata a TSC1	TSC1	MLPA	TSC1	4	RN0750
179	Sclerosi Tuberosa associata a TSC2	TSC2	MLPA	TSC2	4	RN0750
180	Sclerosi Tuberosa associata a TSC2	TSC2	Seq. gDNA	TSC2	18	RN0750

ISTITUTO MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO"

UNITA' DI GENETICA MEDICA

Via Bartolomeo Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza)

Tel 0444 555 557 - Fax 0444 555 034 -

Il Codice Esenzione riportato in tabella può essere utilizzato solo se il paziente è in possesso del relativo certificato di esenzione rilasciato dall'ASL competente. In assenza del certificato, ma in presenza di sospetto di malattia rara, il Codice Esenzione da utilizzare è R99.

	Nome Malattia	Acronimo	Metodo	Gene	Tempo medio di risposta (Settimane)	Codice Esenzione
181	Sclerosi Tuberosa associata a TSC2	TSC2	Seq. cDNA	TSC2	27	RN0750
182	Sferocitosi Tipo 4	-	Seq. gDNA	SLC4A1	12	RDG010
183	Sindromi associate al gene SUFU	-	Seq. gDNA	SUFU	12	-
184	Sindromi associate al gene TP53	-	Seq. gDNA	TP53	18	-
185	Sordità Autosomica Recessiva 1A	DFNB1A	Seq. gDNA	GJB2	4	-
186	Sordità Autosomica Recessiva 1B	DFNB1B	AS-PCR	GJB6	4	-
187	Sordità indotta da Aminoglicosidici	-	Seq. hot-spot mtDNA	MTRNR1	4	-
188	Sordità-Distonia-Atrofia Ottica, Sindrome	DDON	Seq. gDNA	TIMM8A	4	-
189	Unghie Gialle, Sindrome delle	-	Seq. gDNA	FOXC2	9	-
190	Veno-occlusiva Epatica con Immunodeficienza, Malattia	VODI	Seq. hot-spot gDNA	SP110	9	RCG160
191	Waardenburg Tipo 1, Sindrome di	WS1	Seq. gDNA	PAX3	18	-
192	Wilson, Sindrome di	WD	Seq. gDNA	ATP7B	14	RC0150
193	Wilson, Sindrome di	WD	MLPA	ATP7B	4	RC0150
194	Wolfram Tipo 2, Sindrome di	WFS2	Seq. gDNA	CISD2	9	RN1290