Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

Elenco Geni/Frequenza/Disordine analizzati nel Test del Portatore

	Gene	Frequenza portatore (OMIM)	Disordine	Risultato
Frequenza portatore 1/50 -	*HBB*	0.119837	Sickle cell anemia β-thalassemia	Assenza varianti
	XPC	0.050885	Xeroderma pigmentosum	Assenza varianti
	TYR	0.049337	Oculocutaneous albinism type 1A and 1B	Assenza varianti
	PAH	0.046068	Phenylketonuria	Assenza varianti
	CFTR	0.040972	Cystic fibrosis	Assenza varianti
	HEXA	0.033146	Tay–Sachs disease	Assenza varianti
	GJB2	0.026200	Nonsyndromic hearing loss recessive 1A	Assenza varianti
			Nonsyndromic hearing loss dominant 3A	Assenza varianti
	DHCR7	0.023709	Smith–Lemli–Opitz syndrome	Assenza varianti
	ATP7B	0.021983	Wilson disease	Assenza varianti
	ASPA	0.019856	Canavan disease	Assenza varianti
	ACADM	0.016583	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency	Assenza varianti
	PMM2	0.015877	Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type Ia	Assenza varianti
	FKTN	0.015660	Cardiomyopathy, dilated, 1X	Assenza varianti
			Walker–Warburg congenital muscular dystrophy	Assenza varianti
	SLC26A4	0.015422	Deafness autosomal recessive 4	Assenza varianti
			Pendred syndrome	Assenza varianti
	ERCC2	0.015255	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 2	Assenza varianti
			Trichothiodystrophy 1, photosensitive	Assenza varianti
	DYNC2H1	0.014817	Short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly	Assenza varianti

Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

	Gene	Frequenza portatore (OMIM)	Disordine	Risultato
Frequenza portatore 1/50 - 1/100	*CEP290*	0.014422	Joubert syndrome 5	Assenza varianti
			Leber congenital amaurosis 10	Assenza varianti
	GBE1	0.013799	Glycogen storage disease, type IV	Assenza varianti
			GBE1-related disorders	Assenza varianti
	GAA	0.013565	Glycogen storage disease, type II (Pompe disease)	Assenza varianti
	CHRNE	0.013526	Myasthenic syndrome, congenital, 4A, slow-channel	Assenza varianti
			Myasthenic syndrome, congenital, 4B, fast-channel	Assenza varianti
	G6PC	0.013401	Glycogen storage disease type IA	Assenza varianti
	COL7A1	0.012995	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa	Assenza varianti
	ALDOB	0.012119	Hereditary fructosuria	Assenza varianti
	FANCC	0.011992	Fanconi anemia, complementation group C	Assenza varianti
	GRIP1	0.011989	Fraser syndrome	Assenza varianti
	BCKDHB	0.011760	Maple syrup urine disease	Assenza varianti
	ANO10	0.010781	Spinocerebellar ataxia 10	Assenza varianti
	NAGA	0.010637	Schindler disease, type 1	Assenza varianti
			Schindler disease, type 3	Assenza varianti
	SMPD1	0.010259	Niemann–Pick disease, type A	Assenza varianti
			Niemann–Pick disease, type B	Assenza varianti
	USH2A	0.010203	Usher syndrome, type 2A	Assenza varianti
	MMUT	0.009999	Methylmalonic aciduria–methylmalonyl–CoA mutase deficiency	Assenza varianti
	CPT2	0.009742	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, infantile	Assenza varianti
			Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, lethal neonatal	Assenza varianti
	AHI1	0.009740	Joubert syndrome 3	Assenza varianti

Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

	Gene	**Frequenza portatore (OMIM)**	**Disordine**	**Risultato**
Frequenza portatore 1/100 - 1/150	*DHDDS*	0.009340	Congenital disorder of glycosylation type 1	Assenza varianti
			Retinitis pigmentosa 59	Assenza varianti
	SLC19A3	0.009163	Basal ganglia disease, biotin-responsive	Assenza varianti
	GALT	0.009132	Galactosemia	Assenza varianti
	MMACHC	0.008610	Methylmalonic aciduria with homocystinuria cblC type	Assenza varianti
	GBA	0.008572	Gaucher disease, type I	Assenza varianti
			Gaucher disease, type II	Assenza varianti
	MCOLN1	0.008531	Mucolipidosis type IV	Assenza varianti
	GNPTAB	0.008454	Mucolipidosis type II alpha/beta	Assenza varianti
			Mucolipidosis type III alpha/beta	Assenza varianti
	AGA	0.008364	Aspartylglucosaminuria	Assenza varianti
	PCDH15	0.008330	Deafness, autosomal recessive 23	Assenza varianti
			Usher syndrome, type 1F	Assenza varianti
	FAH	0.007716	Tyrosinemia type I	Assenza varianti
	BBS2	0.007501	Bardet–Biedl syndrome 2	Assenza varianti
			Retinitis pigmentosa 74	Assenza varianti
	CCDC88C	0.007282	Congenital hydrocephalus 1	Assenza varianti
	FMO3	0.007190	Trimethylaminuria	Assenza varianti
	TMEM216	0.007107	Joubert syndrome 2	Assenza varianti
			Meckel syndrome 2	Assenza varianti
	MCPH1	0.006822	Primary microcephaly 1, recessive	Assenza varianti
	SLC37A4	0.006748	Glycogen storage disease Ib	Assenza varianti
			Glycogen storage disease Ic	Assenza varianti

Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

	SCO2	0.006671	Mitochondrial complex IV deficiency, nuclear type 2	Assenza varianti
	AGXT	0.006648	Hyperoxaluria, primary type I	Assenza varianti

	Gene	**Frequenza portatore (OMIM)**	**Disordine**	**Risultato**
Frequenza portatore 1/150 - 1/200	*ACADVL*	0.006419	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Assenza varianti
	ASL	0.006190	Argininosuccinate aciduria	Assenza varianti
	EVC2	0.006083	Chondroectodermal dysplasia	Assenza varianti
	ARSA	0.005986	Metachromatic leukodystrophy	Assenza varianti
	MVK	0.005966	Hyper-IgD syndrome	Assenza varianti
			Mevalonic aciduria	Assenza varianti
	BTD	0.005953	Biotinidase deficiency	Assenza varianti
			Hypophosphatasia, childhood and infantile	Assenza varianti
	BBS1	0.005713	Bardet–Biedl syndrome 1	Assenza varianti
	CLCN1	0.005688	Congenital myotonia, autosomal recessive form	Assenza varianti
	MCCC2	0.005184	3-methylcrotonyl CoA carboxylase 2 deficiency	Assenza varianti
	MLC1	0.005058	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	Assenza varianti
	ACAT1	0.005000	α-Methylacetoacetic aciduria	Assenza varianti
	CC2D2A	0.004969	Joubert syndrome 9	Assenza varianti
			Meckel syndrome 6	Assenza varianti
	SLC26A2	0.004715	Epiphyseal dysplasia, multiple, 4	Assenza varianti
			Achondrogenesis Ib	Assenza varianti
	CBS	0.004676	Homocystinuria, B6 responsive and nonresponsive	Assenza varianti

Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

	LRP2	0.004676	Donnai–Barrow syndrome	Assenza varianti
	IDUA	0.004675	Mucopolysaccharidosis, Ih (Hurler S)	Assenza varianti
			Mucopolysaccharidosis, Ih/s (Hurler–Scheie S)	Assenza varianti
	FKRP	0.004668	Muscular dystrophy–dystroglycanopathy, type A, 5, type B, 5	Assenza varianti
	RNASEH2B	0.004609	Aicardi Goutieres syndrome 2	Assenza varianti
	RARS2	0.004592	Pontocerebellar hypoplasia type 6	Assenza varianti

Outside gnomAD criteria	**Gene**	**Frequenza portatore (OMIM)**	**Disordine**	**Risultato**
	DLD	246900	Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency	Assenza varianti
	NEB	256030	Nemaline myopathy 2	Assenza varianti
	CLRN1	276902	Usher syndrome 3a	Assenza varianti
	BLM	210900	Bloom syndrome	Assenza varianti

X linked genes	**Gene**	**Frequenza portatore (OMIM)**	**Disordine**	**Risultato**
	ABCD1	300100	Adrenoleukodystrophy (ALD)	Assenza varianti
	AFF2	309548	Mental retardation, X-linked, associated with fragile site FRAXE	Assenza varianti
	DMD	300376	Muscular dystrophy, Becker type (BMD)	Assenza varianti
		310200	Muscular dystrophy, Duchenne type (DMD)	Assenza varianti
	GLA	301500	Fabry disease	Assenza varianti

Ospedale Isola Tiberina
GEMELLI ISOLA

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S. di Genetica Medica: Responsabile Dott.ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
gm.genetica_medica@fbf-isola.it

	L1CAM	307000	Hydrocephalus due to congenital stenosis of aqueduct of Sylvius (HSAS)	Assenza varianti
	MID1	300000	Opitz GBBB syndrome, type I (GBBB1)	Assenza varianti
	OTC	311250	Ornithine transcarbamylase deficiency	Assenza varianti
	SLC6A8	300352	Cerebral creatine deficiency syndrome 1 (CCDS1)	Assenza varianti