

Lista delle 53 patologie genetiche ad insorgenza de novo investigate

GENE	MALATTIE SINDROMICHE
ACTB	Sindrome di Baraitser-Winter
ACTG1	Sindrome di Baraitser-Winter
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz
CHD7	Sindrome di CHARGE
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5
JAG1	Sindrome di Alagille
MECP2	Sindrome di Rett
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1
NSD1	Sindrome di Sotos tipo1
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion
SHH	Holoprosencephaly type 3
SOX9	Acampomelic campomelic dysplasia
ZIC2	Oloprosencefalia tipo 5

GENE	CRANIOSINOSTOSI
FGFR2	Sindrome di Antley-Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidogenesi
	Sindrome di Apert
	Sindrome di Crouzon
	Sindromedi Jackson-Weiss
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 1
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 2
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 3

GENE	SINDROME DI NOONAN
BRAF	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1
CBL	Sindrome di Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
HRAS	Costello syndrome/Noonan syndrome
KRAS	Sindrome di Noonan /cancers
MAP2K1	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3
MAP2K2	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4
MRAS	Noonan syndrome 11
NRAS	Sindrome di Noonan 6/cancers
PPP1CB	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2
PTPN11	Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)
PTPN11	Sindrome Noonan 1/ Sindrome di LEOPARD/cancers
RAD21	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2
RIT1	Sindrome di Noonan 8
RRAS2	Noonan syndrome 12
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen
SOS1	Sindrome di Noonan 4

GENE	PATOLOGIE SCHELETRICHE
COL2A1	Acondrogenesi tipo 2
FGFR3	Acondroplasia
	Sindrome CATSHL
	Sindromedi Crouzon con acanthosis nigricans
	Ipocondroplasia
	Sindrome di Muenke
	Displasia tanatofora, tipo I
	Displasia tanatofora, tipo II
COL1A1	Sindrome di Ehlers-Danlos, classica
	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIA
	Osteogenesi imperfetta, tipo I
	Osteogenesi imperfetta, tipo II
	Osteogenesi imperfetta, tipo III
	Osteogenesi imperfetta, tipo IV
COL1A2	Sindrome di Ehlers-Danlos, forma cardiaco-valvolare
	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIB
	Osteogenesi imperfetta, tipo II
	Osteogenesi imperfetta, tipo III
	Osteogenesi imperfetta, tipo IV