

Name	Results
Fenilchetonuria	Variante presente
ARSACS (Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay)	Variante assente
Acidemia glutarica di tipo 1	Variante assente
Acidemia glutarica di tipo 2	Variante assente
Aciduria metilmalonica dovuta al deficit di metilmalonil-CoA mutasi	Variante assente
Aciduria metilmalonica tipo cblA	Variante assente
Aciduria metilmalonica tipo cblB	Variante assente
Acromatopsia completa (tipo 2) e acromatopsia incompleta	Variante assente
Agenesia del corpo calloso con neuropatia periferica (ACCPN)	Variante assente
Albinismo oculocutaneo di tipo 1 (tirosinasi negativo)	Variante assente
Albinismo oculocutaneo di tipo 2 (tirosinasi positivo)	Variante assente
Alfa-distroglicanopatia muscolare congenita e sindrome di Walker-Warburg	Variante assente
Alfa-mannosidosi	Variante assente
Amiloidosi familiare della transtiretina	Variante assente
Anemia di Fanconi (legata al FANCC)	Variante assente
Beta Talassemia	Variante assente
Cancro mammario familiare	Variante assente
Cardiomiopatia dilatata 1A	Variante assente
Cardiomiopatia ipertrofica familiare (HCM)	Variante assente
Carenza di Alfa-1 Antitripsina	Variante assente
Carenza di biotinidasi	Variante assente
Carenza di diidrolipoamide deidrogenasi	Variante assente
Carenza di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (deficit di G6PD)	Variante assente
Carenza di proteina D-bifunzionale	Variante assente
Cecità notturna stazionaria congenita 1C	Variante assente
Ceroide-Lipofusinosi neuronale di tipo 1 (associata a PPT1)	Variante assente
Ceroide-Lipofusinosi neuronale di tipo 3 (associata a CLN3)	Variante assente
Ceroide-Lipofusinosi neuronale di tipo 5 (associata a CLN5)	Variante assente
Ceroide-Lipofusinosi neuronale di tipo 6 (associata a CLN6)	Variante assente
Ceroide-Lipofusinosi neuronale di tipo 7 (associata a MFSD8)	Variante assente
Cistinosi	Variante assente
Condrodisplasia Puntata Rizomelica Tipo 1	Variante assente
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCADD)	Variante assente
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCADD)	Variante assente
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCADD)	Variante assente
Disautonomia familiare (sindrome di Riley-Day)	Variante assente
Displasia diastrofica	Variante assente
Distrofia muscolare del cingolo dell'arto	Variante assente

Disturbo congenito della glicosilazione di tipo 1a (PMM2-CDG)	Variante assente
Disturbo della fase del sonno avanzato familiare (FASPS)	Variante assente
Emocromatosi ereditaria associata a HFE	Variante assente
Emofilia A	Variante assente
Epidermolisi bollosa giunzionale	Variante assente
Epilessia piridossina-dipendente	Variante assente
Febbre mediterranea familiare	Variante assente
Fibrosi cistica	Variante assente
Glicogenosi di tipo 2 o malattia di Pompe	Variante assente
Intolleranza ereditaria al fruttosio	Variante assente
Ipercolesterolemia familiare	Variante assente
Iperinsulinismo familiare (legato all'ABCC8)	Variante assente
Iperossaluria primaria di tipo 1 (PH1)	Variante assente
Iperossaluria primaria di tipo 2 (PH2)	Variante assente
Ipertermia maligna	Variante assente
Ipofosfatasia	Variante assente
Ipoplasia pontocerebellare	Variante assente
Leucodistrofia metacromatica	Variante assente
Leucoencefalopatia con Sostanza Bianca Evanescente	Variante assente
Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 1A (malattia di Von Gierke)	Variante assente
Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 1B	Variante assente
Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 3	Variante assente
Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 5	Variante assente
Malattia delle urine a sciroppo d'acero tipo 1B	Variante assente
Malattia di Canavan	Variante assente
Malattia di Gaucher	Variante assente
Malattia di Niemann-Pick tipo A	Variante assente
Malattia di Refsum	Variante assente
Malattia di Salla	Variante assente
Malattia di Tay-Sachs	Variante assente
Malattia di Wilson	Variante assente
Malattia renale policistica autosomica recessiva	Variante assente
Mucopolidosi IV	Variante assente
Mucopolidosi di tipo II	Variante assente
Neoplasia endocrina multipla 2B	Variante assente
Omocistinuria classica dovuta a carenza di CBS	Variante assente
Omocistinuria da deficit di MTHFR	Variante assente
Paralisi periodica ipocalemica	Variante assente
Perdita dell'udito mitocondriale non sindromica	Variante assente
Poliposi adenomatosa familiare	Variante assente
Porfiria intermittente acuta	Variante assente
Retinite pigmentosa	Variante assente

Sindrome di Birt-Hogg-Dube	Variante assente
Sindrome di Bloom	Variante assente
Sindrome di Brugada	Variante assente
Sindrome di Dubin-Johnson	Variante assente
Sindrome di Ehlers-Danlos (EDS)	Variante assente
Sindrome di GRACILE	Variante assente
Sindrome di Leigh, tipo franco-canadese (LSFC)	Variante assente
Sindrome di Li-Fraumeni	Variante assente
Sindrome di Pendred	Variante assente
Sindrome di Peters plus	Variante assente
Sindrome di Sjögren-Larsson	Variante assente
Sindrome di Usher	Variante assente
Sindrome di Zellweger	Variante assente
Sindrome miastenica congenita	Variante assente
Sordità non sindromica autosomica recessiva, DFNB1	Variante assente
Tirosinemia tipo I	Variante assente