

24Genetics



Svetlana, questo è il
tuo test di salute



Indice dei contenuti

1. Introduzione	3
1.1. Struttura di questo rapporto	6
1.2. Domande frequenti	7
2. Sommario	10
3. Risultati genetici	31
3.1. Come comprendere i risultati?	31
3.2. I tuoi risultati genetici	32

1. Introduzione

Nelle pagine seguenti ti proponiamo il referto sanitario ottenuto dall'analisi del tuo DNA. In esso troverai informazioni sulle tue predisposizioni genetiche in relazione alla salute.

Ecco alcune cose fondamentali da tenere a mente prima di leggere questo rapporto.

Processo con il quale otteniamo il tuo report personalizzato

Il processo che abbiamo seguito per redigere il tuo rapporto sanitario consiste in:

1. **Estrai il DNA** dal campione di saliva che ci hai inviato.
2. Trasforma i dati biologici contenuti nel DNA in dati bioinformatici. Questo processo è chiamato **sequenziamento**. Nel caso avessi già il sequenziamento del tuo DNA, questi primi due passaggi non erano necessari e siamo passati direttamente al passaggio 3, con i dati grezzi della tua mappa genetica (file RAW DATA).
3. Applica a questi dati informatici **gli algoritmi** sviluppati esclusivamente da 24Genetics, che ci consentono di ottenere il tuo report personalizzato.

Come puoi vedere, combiniamo processi puramente biologici con processi informatici, in modo che, senza perdere un briciolo di rigore scientifico, possiamo elaborare enormi quantità di informazioni e offrirti rapporti così dettagliati.

Com'è il nostro algoritmo?

L'algoritmo di 24Genetics si basa sull'analisi **e lo studio di migliaia di pubblicazioni** (denominate "papers" in ambito scientifico), contrastate, validate e riconosciute dalla comunità scientifica a livello internazionale, e che aggiungono valore ai nostri report.

Grazie all'affidabilità del nostro test di ascendenza, il primo passo nella nostra analisi genetica è identificare **il sesso e l'ascendenza** di ogni individuo. Da lì, **appliciamo esclusivamente gli studi appropriati per ogni profilo**, ogni volta che è possibile farlo. Per ottenere il referto genetico di una donna europea, solitamente non utilizziamo, ad esempio, studi la cui popolazione analizzata sia stata esclusivamente maschile o asiatica. A questo punto, potremmo applicare un singolo studio, ma quello che facciamo è **combinare una moltitudine di pubblicazioni convalidate**, affinando il processo con l'uso dell'intelligenza artificiale. Così, siamo stati in grado di applicare tutte le conoscenze scientifiche disponibili per calcolare diverse predisposizioni genetiche.

Con questo, otteniamo **accuratezza e affidabilità nei nostri risultati**.

Metodologia

I nostri rapporti genetici sono ottenuti sulla base di 3 tipi di metodologia di analisi:

- **GWAS** (studio di associazione su tutto il genoma). Questo è un tipo di studio in cui i marcatori del DNA nell'intero genoma (materiale genetico completo di una persona) di persone con una malattia o tratto vengono confrontati con quelli di persone che non hanno quella malattia o tratto. Si tratta di uno studio basato sulla statistica, che prende in considerazione un gran numero di geni associati a una predisposizione in modo non così diretto ma la cui somma offre una conclusione rilevante.

- **Analisi multivariata.** In questo caso, il nostro algoritmo analizza un numero di varianti genetiche o mutazioni di uno o più geni, che hanno una correlazione più diretta con la predisposizione.

- **Analisi monovariata.** In questo tipo di metodologia, è una singola variante di un singolo gene che determina la predisposizione, a causa della sua forte correlazione con il genotipo.

Ognuno dei tratti discussi in questo rapporto si basa su uno di questi 3 tipi di metodologia.

I dati e le conclusioni di questo rapporto, così come i progressi della ricerca scientifica nel campo della genetica, possono evolvere nel tempo. Nuove mutazioni vengono continuamente scoperte e quelle che stiamo analizzando oggi stanno imparando a conoscerle meglio. In 24Genetics facciamo un grande sforzo per applicare le nuove scoperte scientifiche consolidate ai nostri rapporti.

Quali informazioni ti offriamo?

Le informazioni fornite dai nostri rapporti parlano di **predisposizioni**. E cosa intendiamo con questo?

Nel caso di questo rapporto sulla salute, abbiamo 2 tipi principali di malattie: complesse ed ereditarie.

- **Le malattie complesse** hanno due fattori di influenza: genetica e fattori ambientali, o ambiente e abitudini. Entrambi i tipi di fattori hanno un peso maggiore o minore a seconda di ciascuna patologia.

Le malattie complesse vengono analizzate utilizzando i 3 tipi di studi che abbiamo menzionato nella sezione precedente: GWAS, analisi multivariata e analisi monovariata.

Facciamo un esempio. La possibilità di soffrire di diabete è influenzata dai 2 tipi di fattori che abbiamo appena citato: **genetici e ambientali**. I fattori genetici indicano la naturale propensione che abbiamo a soffrire di diabete. I cosiddetti fattori ambientali, invece, comprendono elementi che incidono anch'essi, come l'alimentazione, le abitudini, il livello di stress, il luogo in cui viviamo, il clima, l'età, ecc. Se alla fine sviluppiamo o meno il diabete dipende dalla combinazione di entrambi i tipi di fattori. E, anche se abbiamo una predisposizione genetica a soffrirne, se manteniamo un peso sano, controlliamo il consumo di glucosio, abbiamo lo stress sotto controllo, facciamo sport, ecc ... potremmo non svilupparlo mai. O vice versa.

- **Malattie ereditarie**, invece, sono influenzate solo dalla genetica e vengono analizzate basandosi esclusivamente sulle mutazioni (analisi monovariata o multivariata). In questo caso solo una determinata mutazione o mutazioni sono quelle che determinano la propensione a soffrire della malattia o ad esserne portatrice senza svilupparla effettivamente. In questo caso, i fattori ambientali non giocano un ruolo.

Tuttavia, nonostante il fatto che i fattori ambientali non svolgano un ruolo, ogni mutazione patogena associata a una possibile malattia può o meno causare lo sviluppo di detta malattia, e può farlo a diversi livelli. In questo senso, possiamo parlare di due concetti:

o Penetranza, che è la percentuale di persone che sviluppano la malattia su tutte quelle che hanno la mutazione patogena. In alcuni casi questa cifra è del 100%, poiché ci sono mutazioni che causano necessariamente la malattia.

o Espressività, che consiste nella gamma di manifestazioni cliniche associate alla malattia che si sta soffrendo. Con la stessa malattia, una persona può avere pochissimi sintomi e un'altra, tutto ciò che quella malattia può comportare.

Oltre alle malattie complesse ed ereditarie, il nostro rapporto include anche altri tipi di patologie o

indicatori, come intolleranze, biomarcatori e altri, che puoi vedere descritti più avanti nella sezione "Struttura di questo rapporto".

In questa relazione potresti vedere alcune patologie che non possono svilupparsi nel tuo sesso biologico, come il cancro alle ovaie, che per ovvi motivi non può verificarsi in un uomo biologico. Non abbiamo voluto rimuovere queste informazioni dalla tua segnalazione, perché puoi essere portatore di una o più mutazioni associate a quella malattia e trasmetterle alla tua prole, che potrebbe sviluppare la malattia, quindi le informazioni sono ugualmente preziose.

In ogni caso, quello che dicono i nostri referti sono sempre predisposizioni genetiche, vuoi perché i fattori ambientali giocano un ruolo, vuoi perché i nostri test non analizzano l'intero genoma e, quindi, non sono considerati test diagnostici.

Cosa ti dà questo rapporto genetico?

In questo rapporto hai una grande quantità di **informazioni scientificamente validate** sulle tue predisposizioni e questo ti permette di sapere **come funziona il tuo corpo** in modo naturale e a quali aspetti dovresti eventualmente prestare attenzione

In 24Genetics ti consigliamo di consultare sempre un medico, che agirà con tutta la sua conoscenza ed esperienza, potendo chiarire i tuoi dubbi, integrare questo rapporto con la tua storia clinica e familiare disponibile, supervisionare il follow-up della tua possibile patologia, o prescrivere ulteriori esami diagnostici se lo si ritiene necessario per confermare il rischio di una o più predisposizioni specifiche.

Un concetto base: la variante genetica.

Per quanto riguarda i concetti genetici, vogliamo condividerne uno di base, che compare in tutti i tratti nei nostri rapporti e che è importante che tu capisca almeno brevemente, come la variante genetica (chiamata anche variazione o mutazione) . La variante è un cambiamento permanente nella sequenza del DNA che forma un gene ed è ciò che segna una predisposizione individuale. Pertanto, in ciascuno dei tratti in questo rapporto, vedrai informazioni sul gene o sui geni interessati in quel tratto ed è una o più varianti in quel gene o geni che determinano le diverse predisposizioni di alcune persone rispetto ad altre .

Ad esempio, nel caso del cancro alla tiroide, sono le varianti rs77316810 e rs79781594 del gene RET che possono segnare la predisposizione a soffrire di questa malattia.

1.1. Struttura di questo rapporto

Al fine di facilitarne la comprensione, la presente relazione è organizzata nelle seguenti categorie:

1. Malattie complesse: GWAS

Per definizione, le malattie complesse sono definite come patologie il cui sviluppo è influenzato da molteplici fattori. La genetica è solo una parte e altri fattori, detti ambientali, come lo stile di vita, l'alimentazione, il luogo in cui viviamo, il nostro livello di stress quotidiano, l'età, ecc., possono avere un impatto altrettanto importante o maggiore di quello dei nostri geni .

In questa sezione includeremo esclusivamente malattie complesse che sono state analizzate utilizzando la metodologia GWAS (Genome -Wide Association) . Studies), cioè analisi biostatistiche, a cui abbiamo già fatto riferimento nella sezione "Metodologia".

In queste patologie, le informazioni che otterremo si basano su un confronto con la media della popolazione. Pertanto, il tuo risultato indicherà se hai una predisposizione superiore, uguale o inferiore rispetto alla media della popolazione. Normalmente ti diremo che hai una predisposizione genetica superiore alla media se sei nel 10% della popolazione con la più alta predisposizione a quella malattia, e meno se sei nel 10% della popolazione con la minore predisposizione. Ti ricordiamo, come abbiamo già indicato in questa relazione, che avere o meno una predisposizione non significa che soffrirai di una malattia o che ne sarai libero, poiché molti altri fattori la influenzano. Inoltre, è comune avere una predisposizione maggiore della media in una percentuale compresa tra il 10 e il 20% delle patologie analizzate.

Per facilitare la comprensione delle informazioni, abbiamo classificato queste malattie per specialità mediche o aree del corpo.

- 1.1. Neurologia
- 1.2. Sistema circolatorio
- 1.3. Apparato digerente
- 1.4. Sistema muscoloscheletrico
- 1.5. Endocrinologia
- 1.6. Sistema urogenitale
- 1.7. Dermatologia
- 1.8. Altro

2. Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

In questa sezione continuiamo ad analizzare malattie complesse, cioè multifattoriali, che sono influenzate sia da fattori genetici che ambientali, ma la differenza con la sezione precedente è che ci basiamo sulla rilevazione di mutazioni in uno o più marcatori di uno o più geni (analisi monovariata o multivariata, come descritto nella sezione "Metodologia"). Queste mutazioni segnano già di per sé la predisposizione genetica a soffrire della malattia, senza alcun confronto con la popolazione. Pertanto, nei risultati di queste malattie, vi diciamo se abbiamo trovato o meno mutazioni probabilmente patogene e non facciamo confronti con la popolazione. Per questa sezione, consideriamo patogene le mutazioni incluse nel database ClinVar.

3. Malattie complesse: altre

In questa sezione includiamo malattie complesse, analizzate rilevando mutazioni in uno o più marcatori di uno o più geni (analisi monovariata o multivariata) ma che non sono correlate a processi oncologici. Cioè, condividono la metodologia con la sezione precedente ma non sono malattie correlate al cancro. Come nei casi precedenti, si tratta di malattie complesse e, come tali, multifattoriali.

4. Virus, batteri e funghi

La genetica gioca un ruolo importante nella relazione tra virus, batteri e funghi e le malattie che possono causare. Cioè, i tuoi geni possono indicare una maggiore suscettibilità o una maggiore resistenza a un'infezione virale, batterica o fungina. Utilizzando tutti i nostri tipi di metodologie (GWAS, multivariata o monovariata), in questa sezione ti informeremo della tua predisposizione genetica a molteplici malattie infettive, come tubercolosi, Covid, polmonite, bronchite o herpes, tra gli altri, e anche il rischio di aggravamento di alcuni di essi.

5. Allergie e intolleranze

In questa sezione analizziamo una serie di intolleranze e allergie in ambito alimentare, dermatologico e respiratorio e ti diciamo se hai una predisposizione genetica a soffrirne. Pertanto, con l'aiuto di un professionista della salute, puoi adottare le misure appropriate per cercare di evitarli o modulare i loro sintomi e migliorare il tuo benessere. Nella sezione allergie e intolleranze utilizziamo le nostre 3 metodologie, quindi il risultato di ciascuno dei tratti analizzati dipenderà dalla metodologia specifica che abbiamo utilizzato.

6. Biomarcatori e altri

Alcuni parametri fisiologici, come i livelli di colesterolo o trigliceridi, la densità ossea o il numero di globuli bianchi, piastrine o neutrofili, tra molti altri, sono influenzati dal tuo DNA, che determina la tua possibile tendenza ad avere indicatori anormali.

In questa sezione utilizziamo esclusivamente la metodologia GWAS, quindi i risultati indicheranno se sei più, uguale o meno predisposto rispetto alla media della popolazione ad avere livelli anormali di ciascun parametro.

7. Farmacogenetica

Lo stesso farmaco può funzionare in modo diverso in persone diverse e parte di questo possibile effetto dipende dal DNA. Cioè, la tua genetica può influenzare la risposta a diversi tipi di farmaci, in termini di livello di tossicità, efficacia, metabolismo o dose necessaria.

In questa sezione, attraverso l'analisi monovariata e multivariata, studiamo la tua predisposizione genetica affinché il tuo corpo risponda in un modo o nell'altro a determinati farmaci.

8. Malattie ereditarie: genetica

Le malattie ereditarie, a differenza di quelle complesse, non sono influenzate da fattori ambientali. Il DNA è l'unico fattore di influenza per soffrirne o meno. In questa sezione, per ciascuna delle malattie che analizziamo, ricerchiamo mutazioni patogene, o probabilmente mutazioni patogene, riportate nei più importanti database genetici mondiali, principalmente OMIM e ClinVar, e che sono state associate a tali patologie.

La maggior parte delle malattie elencate in questa sezione possono essere classificate nelle cosiddette "malattie rare" e, come abbiamo commentato, lo stile di vita o altri fattori esterni non influiscono sulla possibilità di soffrire di questi disturbi, solo influenze del DNA. Ricordiamo inoltre che le mutazioni associate a una malattia possono determinarne o meno lo sviluppo e, in caso di sviluppo, farlo con diversa intensità, secondo i concetti di penetranza ed espressività che abbiamo già descritto in precedenza in questa stessa introduzione.

Le malattie ereditarie, come suggerisce il nome, possono essere trasmesse ai tuoi discendenti. In questo senso, va notato che avere una mutazione patogena che predispone ad una malattia non sempre implica soffrirne e i casi possono essere 2:

1. Essere un portatore e anche sviluppare la malattia.
2. Essere portatore della malattia (cosa che accade ogni volta che si ha la mutazione patogena), ma non svilupparla. In questo caso, sebbene la malattia non si sviluppi, la mutazione patogena può essere trasmessa alla prole e, quindi, la predisposizione alla malattia. La maggiore o minore probabilità di

ereditare la mutazione patogena dalla prole dipende anche dalla genetica dell'altro genitore. Pertanto, questa informazione è molto preziosa.

Questi tipi di malattie sono per lo più monogenetici, quindi è una o più mutazioni di un singolo gene a segnare la predisposizione a soffrire di una specifica patologia.

È importante notare che questo test non sequenzia il genoma completo, ma analizziamo poco più di 700.000 dei 3,2 milioni di marcatori genetici che segnano la variabilità nel genoma umano, quindi è possibile che ci siano altre mutazioni in aree del genoma **che non stiamo analizzando**.

*** Le informazioni fornite in questo rapporto sono solo per scopi di ricerca, informazione e istruzione. In nessun caso è valido per uso clinico o diagnostico.**

1.2. Domande frequenti

Dipende tutto dai miei geni?

No. Il corpo risponde a tutta una serie di condizioni. I nostri geni sono certamente un parametro importante, ma lo stile di vita, come l'esercizio fisico e la dieta, influenzano il nostro corpo. Indubbiamente, conoscersi bene aiuta a curare il corpo nel modo più appropriato, ed è questo che si può ottenere dalla genetica. Grazie a un test genetico per la prevenzione delle malattie, ottieni maggiori conoscenze per te stesso e per i professionisti che si prendono cura della tua salute.

Se la mia relazione dice che ho un'elevata predisposizione genetica a soffrire di una determinata malattia, significa che ne soffrirò?

Le persone sono la nostra genetica e le nostre esperienze.

Oltre ai tuoi geni, ci sono molti altri fattori ambientali e interni che influenzano lo sviluppo o meno di una malattia, quindi puoi essere geneticamente incline a una patologia e non svilupparla mai a causa di problemi ambientali, abitudini di salute, stile di vita... Ma tu puoi anche non avere una predisposizione e soffrire di una certa malattia ad un certo punto della sua vita.

Inoltre, a seconda della patologia, la genetica può avere un'influenza maggiore o minore sulla comparsa o sullo sviluppo di una malattia.

La conoscenza della nostra genetica attraverso un test del DNA della malattia consente agli operatori sanitari di svolgere il proprio lavoro con molte più informazioni. Inoltre, consente di progettare piani di prevenzione che possono fare la differenza.

Devo apportare cambiamenti drastici ai miei trattamenti sanitari da solo a seguito dei risultati di questo test del DNA sulla salute e sulla malattia ?

I nostri rapporti mostrano dati sulle predisposizioni genetiche del tuo corpo, ma ci sono molti altri fattori esterni, ambientali o di abitudine che lo influenzano. Per questo consideriamo i nostri referti preventivi, non diagnostici. La nostra raccomandazione è di consultare sempre professionisti medici in caso di qualsiasi dubbio che possa sorgere dal test del DNA sulla salute. Pertanto, la risposta è no, non dovresti apportare modifiche importanti senza la convalida di un professionista.

Se il mio rapporto dice che non sono incline a una determinata malattia, significa che non sono a rischio?

La maggior parte delle malattie non dipende solo dai nostri geni, dipende anche da innumerevoli fattori interni ed esterni che possono causarle. Inoltre, il nostro test del DNA sulla salute contiene informazioni parziali sul tuo genoma. Non stiamo sequenziando il genoma completo, ma solo una parte, quindi non si esclude la possibilità che tu possa portare altre mutazioni associate a detta patologia in altre regioni geniche che non stiamo analizzando o che al momento non sono note.

Esistono test genetici per uso clinico o diagnostico, che analizzano tutti i geni coinvolti in una determinata patologia o malattia e che un servizio medico può prescrivere se lo ritiene opportuno. E, naturalmente, bisogna sempre tenere conto di molteplici fattori ambientali, poiché anche questi possono avere un alto grado di influenza sulla possibilità di sviluppo della malattia.

I nostri test genetici per la salute e le malattie non sono validi per uso clinico o diagnostico. Pertanto, in caso di dubbio, consigliamo sempre di consultare i propri medici in modo che siano loro a prescrivere i test genetici clinici appropriati.

La mia predisposizione genetica a soffrire di certe patologie significa che ce l'hanno anche i miei parenti?

La genetica di ogni persona è unica, quindi ti consigliamo sempre di consultare il tuo servizio clinico di riferimento per le decisioni da prendere in termini di salute. Tuttavia, in genetica, molti dei modelli che vengono espressi sono spesso correlati a quelli di parenti stretti, quindi sarebbe normale che i rapporti fossero abbastanza simili. Tuttavia, tieni presente che più fattori esterni influenzano anche lo sviluppo o meno di una malattia, quindi la probabilità di soffrirne sarà molto diversa tra i membri della famiglia con diversi stili di vita, abitudini di salute, luogo di residenza, ecc.

Alcuni degli studi su cui si basa il nostro test del DNA per la salute.

Il test di salute genetica 24Genetics si basa su migliaia di indagini genetiche concordate dalla comunità scientifica internazionale. Il nostro sistema seleziona la ricerca applicabile a te (a seconda del tuo genere e ascendenza) e il nostro algoritmo la combina per fornirti le informazioni più utili per la tua salute e il tuo benessere. Ecco alcuni esempi di ricerca genetica utilizzata:

- Ahmed S et al; Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23; Nat Genet; 2009 May;41(5):585-90.
- Cox A et al; A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk; Nat Genet; 2007 Mar;39(3):352-8.
- Dickson C et al; Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors; Breast Cancer Res; 2000;2(3):191-6.
- Easton DF et al; Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci; Nature; 2007 Jun28;447(7148):1087-93.
- Hunter DJ et al; A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer; Nat Genet; 2007 Jul;39(7):870-4.
- Chang YK et al; Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese; Genes Immun.; 2009; 10(5):414-20.

2. Sommario

Malattie complesse GWAS: Neurologia

- Morbo di Parkinson
- Cinetosi
- Sclerosi multipla
- Neuroblastoma
- Glioma
- Aneurisma intracranico
- Morbo di Alzheimer (esordio tardivo)
- Schizofrenia
- Disturbo comportamentale

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

- Cirrosi biliare primitiva
- Infarto miocardico (esordio precoce)
- Linfoma di Hodgkin
- Linfoma follicolare
- Malattia coronarica
- Leucemia linfatica cronica
- Linfoma diffuso a grandi cellule B
- Tumore di Wilms

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Sistema respiratori

- Tumori del tratto aero-digestivo superiore
- Asma
- Bronchite cronica nella broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO)

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

- Sclerosi sistemica
- Artrite reumatoide
- Miastenia grave
- Osteosarcoma
- Mieloma multiplo

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Endocrinologia

- Diabete di tipo 1
- Diabete di tipo 2
- Diabete di tipo 1 - nefropatia
- Ipotiroidismo

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Sistema urogenitale

- Endometriosi
- Cancro alla vescica

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Dermatologia

- Alopecia areata
- Psoriasi
- Carcinoma cutaneo a cellule squamose
- Vitiligine

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse GWAS: Altri

- Celiachia
- Degenerazione maculare legata all'età

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

- APC: tumore del colon-retto e del pancreas
- BARD1: tumore al seno
- BMPR1A: cancro coloretale, gastrico e pancreatico
- BRCA2: tumore mammario e ovarico
- CDH1: tumore mammario e gastrico
- CDKN2A: cancro al pancreas
- DICER1: cancro ovarico
- FH: leiomiomatosi ereditaria e cancro a cellule renali
- ATM: tumore al seno
- BLM: cancro del colon-retto
- BRCA1: tumore mammario e ovarico
- BRIP1: cancro al seno
- CDK4: melanoma familiare
- CHEK2: tumore al seno e al colon-retto
- EPCAM: sindrome di Lynch, cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas
- FLCN: cancro del rene



- MEN1: neoplasia endocrina multipla di tipo 1
- MITF: sindrome di predisposizione al melanoma e al carcinoma a cellule renali legata a MITF
- MSH2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- MUTYH: tumore del colon-retto
- NF1: neurofibromatosi di tipo 1
- NTHL1: Poliposi adenomatosa familiare attenuata familiare
- PMS2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- POLE: cancro ovarico, uterino, colore-rettale e pancreatico
- POT1: melanoma familiare
- PTEN: carcinoma mammario, uterino e del colon-retto
- RAD51C: carcinoma ovarico
- RECQL4: cancro dello stomaco e del colon
- SDHA: cancro gastrico
- SDHB: carcinoma gastrico
- SDHD: cancro al seno, all'utero e allo stomaco
- SMAD4: sindrome della poliposi giovanile e cancro del colon-retto
- SMARCB1: tumore rabdoide familiare
- STK11: cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas
- TP53: sindrome di Li-Fraumeni, cancro al seno e altro
- TSC2: complesso della sclerosi tuberosa 2
- WT1: Nefroblastoma
- Sindrome di Kenny-Caffey
- MET: Cancro polmonare e gastrico
- MLH1: sindrome di Lynch
- MSH6: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- NBN: cancro al seno, alle ovaie, al colon-retto e allo stomaco
- NF2: Meningioma multiplo familiare
- RAD50: tumore mammario e pancreatico
- POLD1: cancro al seno, alle ovaie, all'utero e al colon-retto
- MSH3: Poliposi adenomatosa familiare attenuata correlata a MSH3
- PTCH1: carcinoma basocellulare
- RAD50: cancro al seno e alle ovaie
- RB1: sindrome di Lynch e retinoblastoma
- RET: cancro alla tiroide
- SDHAF2: feocromocitoma-paraganglioma ereditario
- SDHC: cancro gastrico
- Sindrome di predisposizione al tumore legata a BAP1
- SMARCA4: cancro ovarico
- SMARCE1: meningioma multiplo familiare
- TERT: Melanoma familiare
- TSC1: complesso sclerosi tuberosa 1
- VHL: Sindrome di Von Hippel-Lindau
- Poliposi adenomatosa familiare

Simboli:

- Non abbiamo rilevato mutazioni patogenetiche, ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, si potrebbe avere qualche mutazione patogenetica in altre regioni genetiche non testate.
- Abbiamo individuato almeno una mutazione che potrebbe essere patogena.

Malattie complesse: analisi multivariata

- Sepsi
- Shock settico
- Sindrome da distress respiratorio acuto (ARDS)

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Virus, batteri e funghi

- Gravità dell'infezione da COVID19
- HIV - Contagio
- Cirrosi associata all'epatite B
- Polmonite ospedaliera
- Bronchite
- Sindrome respiratoria acuta grave (SARS)
- Herpes genitale
- Polmonite acquisita in comunità
- Grave polmonite ospedaliera

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Allergie e intolleranze

- Intolleranza al lattosio
- Accumulo di mercurio
- Allergia al polline dell'erba
- Allergia ai crostacei
- Rinite allergica

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Biomarcatori e altro

- Livelli di calcio
- Livelli di magnesio
- Livelli di beta-2 microglobulina
- Livelli totali di proteine nel siero
- Livelli di glicerofosfolipidi
- Livelli di fosfolipidi
- Ritmo cardiaco
- Livelli di bilirubina
- Quantità di eosinofili
- Livelli di interleuchina 6
- Livelli di IgE
- Quantità di monociti nel sangue
- Livelli di acido urico
- Livelli di densità ossea
- Longevità
- Livelli di fosforo
- Livelli di acidi grassi nel plasma (omega 6)
- Livelli di emoglobina glicosilata
- Livelli GGT
- Livelli di albumina nel siero
- Modifica delle strutture cardiache
- Pulsazioni a riposo
- Livelli di ormoni tiroidei
- Quantità di neutrofili
- Quantità di piastrine
- Quantità di globuli bianchi
- Livelli di solfato di deidroepiandrosterone
- Menopausa precoce
- Volume polmonare

Simboli:

- Secondo questo studio, si ha una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.
- Secondo questo studio, si ha una migliore predisposizione della maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.
- Secondo questo studio, si ha una maggiore predisposizione della maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Farmacogenetica

- Warfarin
- Pentazocina
- Aspirina
- Bupropione
- Metotressato
- Vincristina
- Interferone alfa - 2b
- Meperidina
- Morfina
- Simvastatina
- Pravastatina
- Fluorouracile, capecitabina, analoghi di pirimidina, tegafur e neoplasie
- Tacrolimus
- Ribavirina

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

Malattie ereditarie (genetica)

- Acidemia isovalerica
- Acidemia metilmalonica da deficit di metilmalonil-CoA epimerasi
- Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12
- Acidosi lattica congenita, tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
- Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1
- Aciduria 3-metilglutaconica tipo 9
- Aciduria D-2-idrossiglutarica
- Aciduria fumarica
- Acondroplasia
- Adenocarcinoma gastrico con poliposi prossimale dello stomaco
- Neuropatie da deficit di aminoacilasi 1
- Albinismo oculocutaneo di tipo 1
- Albinismo oculocutaneo, tipo 3
- Alcaptonuria
- Alfa-mannosidosi
- ALG6-CDG
- Amiloidosi ATTRV30M
- Amiloidosi sistemica primitiva
- Anemia diseritropoietica congenita, tipo II
- Acidemia metilmalonica e malonica combinata
- Acidemia metilmalonica resistente alla vitamina B12
- Acidemia propionica
- Acidosi renale tubulare distale
- Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 7
- Aciduria argininosuccinica
- Aciduria formiminoglutamica
- Aciduria mevalonica
- Acromatopsia
- Adrenoleucodistrofia legata all'X
- Agammaglobulinemia legata all'X
- Albinismo oculocutaneo, tipo 2
- Albinismo oculocutaneo, tipo 4
- Alfa talassemia
- ALG1-CDG
- ALG8-CDG
- Amiloidosi cutanea localizzata primitiva familiare
- Anemia diseritropoietica congenita, tipo I
- Drepanocitosi

- Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi
- Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti
- Anemia sideroblastica legata all'X e atassia
- Angioedema ereditario
- Anomalia di Peters
- Anomalia di Uhl
- Anonichia congenita isolata
- CADASIL
- Artrogriposi distale, tipo 1
- Artropatia pseudoreumatoide progressiva infantile
- Aspartilglucosaminuria
- Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce
- Atassia cerebellare autosomica recessiva da deficit di CWF19L1
- Atassia cerebellare progressiva legata all'X
- Atassia spinocerebellare con epilessia
- Atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale, tipo 2
- Atassia spinocerebellare, tipo 13
- Atassia spinocerebellare, tipo 21
- Atassia - aprassia oculomotoria
- Atrofia girata della coroide e della retina
- Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio, tipo 1
- Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia, senza contratture
- Bestrofinopatia autosomica recessiva
- Beta-talassemia
- Brachiolmia, tipo 3
- Familial papillary or follicular thyroid carcinoma / Carcinoma papillare o follicolare familiare della tiroide
- Citrullinemia, tipo I
- COG4-CDG
- Anemia emolitica da deficit di pirimidina 5' nucleotidasi
- Anemia sideroblastica legata all'X
- Anendocrinosi enterica
- Anoctaminopatia distale
- Anomalia di Rieger
- Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1
- Aplasia delle ghiandole lacrimali e salivari
- Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico
- Artrogriposi distale, tipo 5D
- Associazione VACTERL/VATER
- Atassia autosomica recessiva da deficit di ubiquinone
- Atassia cerebellare autosomica recessiva a esordio nell'età adulta
- Atassia cerebellare non progressiva con disabilità cognitiva
- Atassia spastica autosomica dominante tipo 1
- Atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale, tipo 1
- Atassia spinocerebellare a esordio infantile
- Atassia spinocerebellare, tipo 19/22
- Atassia spinocerebellare, tipo 28
- Atresia intestinale multipla
- Atrofia muscolare spinale congenita benigna autosomica dominante
- Atrofia muscolare spinale scapolo-peroneale
- Assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti
- Beta-mannosidasi
- Bradiopsia
- Carcinoma nasofaringeo
- Cistinuria
- Citrullinemia, tipo II
- COG5-CDG

- Colestasi progressiva familiare intraepatica
- Complesso della sclerosi tuberosa
- Condrodisplasia puntata dominante legata all'X
- Coreoatetosi distonica parossistica con atassia episodica e spasticità
- Crioidrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina
- Cutis laxa autosomica recessiva tipo 2, tipo classico
- DDOST-CDG
- Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4
- Deficit isolato del complesso I
- Deficit isolato dell'ormone della crescita non acquisito
- Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20
- Deficit congenito del fattore intrinseco
- Deficit congenito di sucralasi-isomaltasi
- Deficit congenito del fattore XI
- Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi, forma infantile/giovanile
- Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
- Carenza di alfa-1-antitripsina
- Deficit di beta-chetotilasi
- Deficit di biotinidasi
- Deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1
- Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2
- Deficit di Cernunos-XLF
- Deficit di diidropirimidina deidrogenasi
- Deficit di dopamina beta-idrossilasi
- Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi di classe I
- Deficit di glutatione sintetasi
- Deficit di olocarbossilasi sintetasi
- Deficit della lipasi acida lisosomiale
- Colestasi intraepatica neonatale da deficit di citrina
- Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr
- Convulsioni infantili e coreoatetosi
- Cranio-oste- artropatia
- Cutis laxa autosomica recessiva, tipo 1
- Cutis laxa autosomica recessiva, tipo 2B
- Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 1
- Deficit isolato della citocromo C ossidasi
- Deficit isolato del complesso III
- Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 15
- Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 8
- Deficit congenito di fibrinogeno
- Deficit congenito del fattore V
- Deficit congenito del fattore XIII
- Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintetasi
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi, tipo 9
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
- Deficit di adenilsuccinato liasi
- Deficit di aromatasi
- Deficit di beta-ureidopropionasi
- Deficit di butirril-colinesterasi
- Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 1A
- Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi
- Deficit di citocromo C ossidasi, infantile letale
- Deficit di dimetilglicina deidrogenasi
- Deficit di fruttosio 1,6-difosfatasi
- Deficit di glutaril-CoA deidrogenasi
- Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi
- Deficit di LCAT
- Deficit di lipoil transferasi 1

- Deficit di metilcobalamina, tipo cblG
- Deficit di monoamina-ossidasi A
- Deficit di ornitina transcarbamilasi
- Deficit della piruvato deidrogenasi
- Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale
- Deficit di purina nucleoside fosforilasi
- Deficit di succinil-CoA:3-oxoacido CoA transferasi
- Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi
- Deficit combinati dell'ormone ipofisario, forme genetiche
- Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina adenosil transferasi
- Desmosterolosi
- Diabete insipido nefrogenico
- Diarrea congenita con malassorbimento del sodio
- Diidropirimidinuria
- Deficit cognitivo grave e paraplegia spastica progressiva
- Disabilità intellettiva legata all'X tipo Cabezas
- Disabilità intellettiva legata all'X, tipo Najm
- Disabilità intellettiva tipo Birk-Barel
- Discinesia parossistica indotta da sforzo
- Disgenesia corticale con ipoplasia pontocerebellare da mutazione in TUBB3
- Disostosi acrofaciale postassiale
- Displasia cerebro-facio-toracica
- Displasia cranio-fronto-nasale
- Displasia di Singleton-Merten
- Displasia ectodermica idrotica
- Displasia epifisaria multipla, tipo Beighton
- Displasia spondiloepimetafisaria, tipo pachistano
- Displasia spondiloepimetafisaria con dislocazioni multiple
- Displasia frontonasale acromelica
- Displasia immuno-ossea di Schimke
- Displasia oto-spondilo-megaepifisaria
- Deficit di mieloperossidasi
- Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi
- Deficit di piruvato carbossilasi, tipo benigno
- Deficit di prolidasi
- Deficit di deidratasi
- Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi
- Deficit familiare di glucocorticoidi
- Deficit primitivo sistemico di carnitina
- Degenerazione cerebellare-retinica infantile
- Desminopatia
- Diabete - sordità a trasmissione materna
- Diarrea congenita da cloruri
- Diarrea sindromica
- Disautonomia familiare
- Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C
- Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder
- Ritardo mentale non sindromico autosomico dominante
- Discinesia familiare e miochimia facciale
- Dissezione familiare dell'aorta
- Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X
- Displasia acromicrica
- Displasia con incurvamento delle ossa correlata a FGFR2
- Displasia di Kniest
- Nanismo diastrofico
- Displasia ectodermica ipoidrotica
- Displasia spondiloepifisaria congenita
- Displasia spondiloepifisaria, tipo Stanescu
- Displasia spondiloepimetafisaria congenita, tipo Strudwick
- Displasia gnatodiafisaria
- Displasia odonto-onico-dermica
- Displasia tanatofora

- Displasia valvolare mixomatosa legata all'X correlata a FLNA
- Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reduttasi
- Distonia - parkinsonismo, a esordio nell'età adulta
- Distrofia corneale granulare, tipo II
- Distrofia corneale reticolare, tipo I
- Distrofia endoteliale ereditaria congenita II
- Distrofia muscolare congenita con interessamento cerebellare
- Distrofia muscolare congenita di Ullrich
- Distrofia muscolare di Becker
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2J
- Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L
- Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2T
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2D
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I
- Distrofia muscolare della tibia
- Distrofia neuroassonale infantile
- Distrofia progressiva dei coni
- Distrofia maculare vitelliforme di Best
- Ectopia del cristallino isolata
- Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale
- Encefalopatia epilettica infantile precoce
- Encefalopatia grave ad esordio neonatale con microcefalia
- Encefalopatia da glicina
- Miopatia congenita central core
- Malattia di Addison
- Displasia aritmogena isolata familiare del ventricolo destro
- Distonia generalizzata precoce ad esordio negli arti
- Distrofia corneale di Reis-Bücklers
- Distrofia corneale granulare, tipo I
- Distrofia del cristallino di Bietti
- Distrofia maculare anulare concentrica benigna
- Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina alfa-7
- Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2K
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2N
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2B
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E
- Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G
- Distrofia muscolare di Duchenne
- Distrofia muscolare, tipo Selcen
- Distrofia pigmentaria a farfalla
- Distrofia retinica di Bothnia
- DPM1-CDG
- Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, tipo II
- Encefalopatia epilettica KCNQ2-correlata
- Encefalopatia etilmalonica
- Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi
- Malattia autoimmune multisistemica ad esordio precoce correlata a STAT3
- Malattia CLN3
- Malattia di Alexander

- Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima deramificante il glicogeno
- Malattia da deposito di glicogeno da deficit di fosfofruttochinasi muscolare
- Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi epatica
- Malattia da deposito di glicogeno da deficit della glicogeno fosforilasi epatica
- Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi epatica
- Malattia di Canavan
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2D
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 5
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 1D
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2N
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth SURF1-correlata, tipo 4
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4C
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J
- Malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica
- Malattia di Dent
- Malattia di Fabry
- Malattia di Hirschsprung
- Malattia di Lafora
- Malattia di Menkes
- Malattia di Niemann-Pick di tipo A
- Malattia di Niemann-Pick di tipo C
- Malattia di Oguchi
- Malattia di Refsum
- Malattia di Sandhoff
- Malattia di Tangier
- Malattia di Thomsen e Becker
- Malattia di von Willebrand, tipo 1
- Malattia di von Willebrand, tipo 3
- Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3
- Malattia muscolo-occhio-cervello
- Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di LAMP-2
- Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima ramificante il glicogeno
- Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato mutasi
- Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi epatica e muscolare
- Malattia da deposito di glicogeno da deficit di glicogeno fosforilasi muscolare
- Malattia di Caffey
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2A2
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 1
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 1B
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2T
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4A
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4F
- Malattia di Coats
- Malattia di Crouzon
- Malattia da deposito di acido sialico libero
- Malattia di Gaucher
- Malattia di Krabbe
- Malattia di Leber plus
- Malattia di Naxos
- Malattia di Niemann-Pick di tipo B
- Malattia di Norrie
- Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
- Malattia da ritenzione dei chilomicroni
- Malattia di Stargardt
- Malattia di Tay-Sachs
- Malattia di Von Hippel-Lindau
- Malattia di von Willebrand, tipo 2A
- Malattia di Wilson
- Malattia da increspatura muscolare
- Malattia oculare dell'isola di Åland
- Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di glucosio-6-fosfatasi

- Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di maltasi acida
- Epidermolisi bollosa distrofica generalizzata autosomica dominante
- Epidermolisi bollosa pruriginosa distrofica
- Epidermolisi bollosa semplice intermedia con cardiomiopatia
- Epidermolisi bollosa semplice autosomica dominante generalizzata, forma intermedia
- Epilessia mioclonica giovanile
- Epilessia neonatale familiare benigna
- Eritrocitosi di Chuvash
- Stomatocitosi ereditaria con emazie disidratate
- Fibrillazione atriale familiare
- Fibrosi congenita dei muscoli extraoculari
- Focomelia, tipo Schinzel
- Fucosidosi
- Gangliosidosi GM1
- Glaucoma giovanile
- Emocromatosi, tipo 2
- Emofilia B lieve
- Epatoblastoma
- Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio
- Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi
- Ittero iperbilirubinemico neonatale transitorio
- Iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica
- Iperinsulinismo da deficit di INSR
- Iperossaluria primitiva
- Iperensione arteriosa polmonare ereditaria
- Ipoaldosteronismo familiare
- Ipofofatasia
- Ipomagnesemia primitiva con ipocalcemia secondaria
- Rene policistico autosomico recessivo
- Epidermolisi bollosa inversa distrofica recessiva
- Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica
- Epidermolisi bollosa semplice autosomica dominante generalizzata, forma grave
- Epilessia autosomica dominante con segni uditivi
- Epilessia mioclonica progressiva, tipo 6
- Eptelioma squamoso multiplo a risoluzione spontanea
- Stenosi aortica sopralvalvolare
- Fenilchetonuria
- Fibrillazione ventricolare idiopatica, tipo non-Brugada
- Fibrosi cistica
- Forma sintomatica dell'emocromatosi tipo 1
- Fondo albigiuntato
- GCS1-CDG
- Hawkinsinuria
- Emofilia A lieve
- Emoglobinuria parossistica notturna
- Epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 1
- Idrope fetale da Hb di Bart
- Iperaldosteronismo familiare, tipo I
- Iperfenilalaninemia da deficit di DNAJC12
- Iperinsulinismo autosomico dominante da deficit di SUR1
- Otosclerosi autosomica dominante, tipo Worth
- Iperparatiroidismo isolato familiare
- Ipertermia maligna
- Ipocondroplasia
- Ipofofatemia legata all'X
- Ipomagnesemia primitiva familiare con ipercalcemia e nefrocalcinosi con coinvolgimento oculare grave

- Ipoplasi focali del derma
- Ipoplasi pontocerebellare, tipo 2
- Ipoplasi pontocerebellare, tipo 8
- Ipoplasi isolate del nervo ottico
- Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia
- Omocistinuria classica
- Ittiosi Arlecchino
- Ittiosi esfoliativa
- Ittiosi recessiva legata all'X
- Sterilità maschile associata a spermatozoi poliploidi multiflagellati a testa grande
- Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi
- Immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit della catena gamma
- Immunodeficienza da deficit di una componente tardiva del complemento
- Insufficienza epatica infantile acuta da difetto della sintesi delle proteine codificate da mtDNA
- Leprecaunismo
- Leucemia linfatica cronica a cellule B
- Leucemia mielomonocitica giovanile
- Leucoencefalopatia diffusa ereditaria con sferoidi assonali e nevroglia pigmentata
- Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan
- Parkinsonismo da deficit di ATP13A2
- Lissencefalia da mutazione LIS1
- Lissencefalia, tipo 1, da mutazione del gene doublecortin
- Malaria
- Metacondromatosi
- Cardiomiopatia ipertrofica infantile da deficit di MRPL44
- Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare
- Miopatia centronucleare autosomica dominante
- Miopatia con autofagia eccessiva
- Miopatia con corpi ridotti
- Ipoplasi pontocerebellare tipo 10
- Ipoplasi pontocerebellare, tipo 6
- Ipoplasi surrenalica congenita legata all'X
- Ipotiroidismo da mutazioni del recettore di TSH
- Ipouricemia renale ereditaria
- Omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrofolato reductasi
- Ittiosi epidermolitica
- Ittiosi lamellare
- Incontinentia pigmenti
- Immunodeficienza combinata con granulomatosi
- Immunodeficienza combinata grave da deficit di DCLRE1C
- Immunodeficienza combinata T+ B+ da deficit parziale di RAG1
- Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 1
- Labioschisi isolata
- Leucemia linfoblastica acuta
- Leucemia mieloide acuta
- Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a RARS
- Linfangioleiomiomatosi
- Ceroidolipofuscinosi neuronale dell'infanzia tardiva
- Lissencefalia legata all'X con genitali ambigui
- Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A
- Intolleranza alle proteine con lisinuria
- MELAS
- Microlissencefalia
- Cardiomiopatia ipertrofica mitocondriale con acidosi lattica da deficit di MTO1
- Miofibromatosi infantile
- Miopatia centronucleare legata all'X
- Miopatia da corpi di poliglucosano, tipo 2

- Miopatia con sproporzione congenita delle fibre
- Miopatia di Miyoshi
- Miopatia distale a esordio precoce di Laing
- Miopatia GNE
- Miopatia mitocondriale con deficit reversibile di citocromo C ossidasi
- Miopatia nemalinica congenita grave
- Miotonia aggravata dal potassio
- Mola idatiforme completa
- Mucopolipidosi, tipo III
- Mucopolisaccaridosi tipo 2
- Mucopolisaccaridosi di tipo 4
- Mucopolisaccaridosi tipo 7
- Neurodegenerazione associata a proteine della membrana mitocondriale
- Sindrome neurofibromatosi-Noonan
- Neuropatia assonale autosomica recessiva con neuromiotonia
- Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di CSF3R
- Nevo con capelli lanosi
- Obesità da deficit del recettore della melanocortina 4
- Osteocondrodiplosia ipertricotica, tipo Cantu
- Osteopetrosi con acidosi tubolare renale
- Osteosarcoma
- Panipopituitarismo
- Pachionichia congenita
- Paramiotonia congenita di von Eulenburg
- Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 17
- Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 8
- Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 35
- Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 56
- Paraplegia spastica, tipo 2
- Miopatia, tipo Bethlem
- Miopatia distale ad esordio nella porzione anteriore della tibia
- Miopatia distale scapolo-omero-peroneale progressiva
- Miopatia prossimale ereditaria con insufficienza respiratoria precoce
- Miopatia multiminicore
- Miopatia da corpi inclusi associata alla malattia ossea di Paget e demenza frontotemporale
- MODY
- MPI-CDG
- Mucopolisaccaridosi, tipo 1
- Mucopolisaccaridosi di tipo 3
- Mucopolisaccaridosi tipo 6
- Neoplasia endocrina multipla, tipo 2
- Neurofibromatosi, tipo 6
- Neuroepatopatia tipo Navajo
- Neuropatia ottica ereditaria di Leber
- Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di JAGN1
- Obesità da deficit del recettore della leptina
- Oftalmoplegia esterna progressiva autosomica recessiva
- Osteocondromi multipli
- Osteopetrosi di Albers-Schönberg
- Pancreatite cronica familiare
- Pachidermoperiostosi
- Paralisi periodica ipokaliemica
- Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 10
- Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 31
- Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 15
- Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 54
- Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 5A
- Paraplegia spastica tipo 7

- Picnodisostosi
- PMM2-CDG
- Polimicrogria da mutazione TUBB2B
- Sinpolidattilia, tipo 1
- Porfiria intermittente acuta
- Porfiria eritropoietica congenita
- Protoporfiria eritropoietica autosomica
- Pseudopseudoipoparatiroidismo
- Porpora trombocitopenica trombotica
- Cheratoderma palmoplantare focale non epidermolitico, autosomico dominante, con vesciche plantari
- Cheratoderma palmoplantare, tipo Nagashima
- Cheratosi follicolare spinulosa decalvante di Siemens
- Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante
- Resistenza ipofisaria selettiva all'ormone tiroideo
- Retinoschisi legata all'X
- Sindrome 3M
- Sindrome ADNP
- Sindrome auricolocondilare
- Sindrome BOR
- Sindrome brachio - auricolare
- Sindrome cardiofaciocutanea
- Sindrome CHILD
- Sindrome con anomalie vertebrali-cardiache-renali congenite
- Sindrome cuore-mano, tipo sloveno
- Sindrome di Adams-Oliver
- Sindrome di Aicardi-Goutières
- Sindrome di Alazami
- Sindrome di Alpers-Huttenlocher
- Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina
- Sindrome di Angelman
- Piede torto familiare con o senza anomalie degli arti inferiori correlate
- Polimicrogria bilaterale
- Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay
- Porencefalia
- Porfiria cutanea tarda familiare
- Lipoproteinosi
- Pseudoipoparatiroidismo, tipo 1C
- Pubertà precoce familiare limitata ai maschi
- Cheratoderma palmoplantare striato
- Cheratoderma palmoplantare non epidermolitico focale isolato
- Cheratoderma palmoplantare transgrediens e progrediens
- Rachitismo ipocalcemico dipendente dalla vitamina D
- Rachitismo ipofosfatemico ereditario con ipercalciuria
- Retinoblastoma
- Sebocistomatosi
- Sindrome acrocallosa
- Sindrome ADULT
- Sindrome disabilità intellettiva - anomalie craniofacciali - cardiopatie autosomica dominante
- Sindrome branchio-oculo-facciale
- Sindrome CACH
- Sindrome CHARGE
- Sindrome classica da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1
- Sindrome da deficit congenito del sistema di riparazione malappaiamenti
- Sindrome di Aarskog-Scott
- Agenesia del corpo calloso - neuropatia
- Sindrome di Alagille
- Sindrome di Allan-Herndon-Dudley
- Paralisi periodica cardiodisritmica sensibile al potassio
- Sindrome aneurisma-osteoartrite
- Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea

- Sindrome da anomalie del palato, denti iperdistanziati, dismorfismi facciali e ritardo dello sviluppo
- Sindrome di Apert
- Sindrome dall'aspetto progeroide e marfanoide con lipodistrofia
- Sindrome autosomica recessiva da atassia cerebellare, epilessia e disabilità intellettiva da deficit di WWOX
- Sindrome atassia-disabilità intellettiva-aprassia oculomotoria-cisti cerebellari
- Sindrome dell'atrofia ottica plus, autosomica dominante
- Sindrome di Barth
- Beta talassemia - trombocitopenia legata all'X
- Sindrome di Blau
- Sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann
- Sindrome di Bruck
- Sindrome di Carney-Stratakis
- Sindrome da cataratta congenita, ipotonia muscolare progressiva, sordità e ritardo dello sviluppo
- Sindrome di Chédiak-Higashi
- Sindrome di Chudley-McCullough
- Sindrome di Coffin-Lowry
- Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1
- Sindrome di Cornelia de Lange
- Sindrome crisi encefalomiopatiche metaboliche ricorrenti - rabdomiolisi - aritmia cardiaca - disabilità intellettiva
- Sindrome di De Barsy
- Sindrome di Denys-Drash
- Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica
- Sindrome da desquamazione cutanea localizzata
- Sindrome deficit cognitivo-facies grossolana-cardiopatologia-obesità-coinvolgimento polmonare-bassa statura-displasia scheletrica
- Sindrome di Antley-Bixler
- Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne
- Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale
- Sindrome da atassia spastica, epilessia mioclonica e neuropatia ad esordio precoce
- Atrofia muscolare spinale - epilessia mioclonica progressiva
- Sindrome atrofia ottica-deficit cognitivo
- Sindrome di Bartter
- Sindrome di Björnstad
- Sindrome di Bohring-Opitz
- Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy
- Sindrome di Brugada
- Sindrome capelli lanosi-cheratoderma palmoplantare-cardiomiopatia dilatativa
- Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopatia mitocondriale
- Sindrome di Christianson
- Sindrome di Cockayne
- Difetto interatriale con difetto di conduzione
- Sindrome corioretinopatia e microcefalia autosomica recessiva
- Sindrome di Costello
- Sindrome di Crouzon - acanthosis nigricans
- Sindrome DEND
- Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica
- Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma epatocerebrale da deficit di DGUOK
- Sindrome da disequilibrio
- Disabilità intellettiva correlata a TBCK

- Sindrome da disabilità intellettiva grave e diplegia spastica progressiva
- Sindrome disabilità intellettiva - ipotonia - anomalie del comportamento legata all'X
- Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X, psicosi, macroorchidismo
- Disabilità intellettiva - cataratta - calcificazione del padiglione dell'orecchio - miopia
- Sindrome da disabilità intellettiva, macrocefalia, ipotonia e anomalie del comportamento
- Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla tipo 4
- Displasia spondiloperiferica-ulna corta
- Sindrome da discheratosi intraepiteliale corneale, ipercheratosi palmoplantare e discheratosi laringea
- Sindrome di Donnai-Barrow
- Sindrome di Dubin-Johnson
- Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cardiaco-valvolare
- Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo muscolo-contratturale
- Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare
- Sindrome nefrosica, pneumopatia interstiziale, epidermolisi bollosa
- Sindrome di George-Munoz
- Sindrome di Floating-Harbor
- Sindrome di Frasier
- Sindrome di Gitelman
- Sindrome di Hermansky-Pudlak da deficit di BLOC-2
- Sindrome iper-IgM con suscettibilità alle infezioni opportunistiche
- Sindrome da iperfosfatemia e disabilità intellettiva
- Sindrome da ipoidrosi, ipoplasia dello smalto, cheratoderma palmoplantare e disabilità intellettiva
- Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia congenita
- Deficit cognitivo legato all'X - ipoplasia cerebellare
- Sindrome disabilità cognitiva legata all'X-malformazione di Dandy-Walker-malattia dei gangli della base-epilessia
- Sindrome disabilità cognitiva-afasia espressiva-dismorfismi facciali
- Sindrome da disabilità intellettiva, crisi epilettiche, ipotonia e anomalie oculari e scheletriche
- Sindrome deficit cognitivo-grave ritardo nell'acquisizione del linguaggio-dismorfismi lievi
- Sindrome da displasia corticale ed epilessia focale
- Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli
- Distrofia corneale - sordità percettiva
- Sindrome di Dravet
- Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen
- Sindrome di Ehlers-Danlos tipo ipermobile
- Sindrome di Ehlers-Danlos periodontica
- Sindrome encefalomiopia - cardiomiopia - distress respiratorio neonatale
- Epilessia progressiva - ritardo mentale, tipo finlandese
- Sindrome fibromatosi gengivale-ipertricosi
- Sindrome di Bloom
- Sindrome di Gerstmann-Straussler-Scheinker
- Sindrome di Hermansky-Pudlak con fibrosi polmonare
- Sindrome idrope - acidosi lattica - anemia sideroblastica - insufficienza multisistemica
- Sindrome da iper-IgE autosomica dominante
- Sindrome iperinsulinismo-iperammoniemia
- Sindrome da ipoplasia del pancreas e della cistifellea ed atresia intestinale
- Ipotonia-deficit del linguaggio-ritardo cognitivo grave

- Sindrome di Holt-Oram
- Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia
- Sindrome di Imerslund-Gräsbeck
- Sindrome da insensibilità completa agli androgeni
- Sindrome da insufficienza epatica acuta infantile ed interessamento multisistemico
- Sindrome di Jeune
- Sindrome di Joubert con difetto epatico
- Sindrome di Joubert associata a difetto oculorenale
- Sindrome di Kelley-Seegmiller
- Sindrome di Leigh
- Sindrome di Lesch-Nyhan
- Sindrome leucoencefalopatia-anomalie del talamo e del tronco encefalico-livelli elevati di lattato
- Sindrome lissencefalica, tipo Norman-Roberts
- Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva, autismo
- Sindrome macrotrombocitopenia - linfedema - ritardo dello sviluppo - dismorfismi facciali - camptodattilia
- Sindrome di Malpuech
- Sindrome di Marinesco-Sjögren
- Sindrome di McCune-Albright
- Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali
- Sindrome megalencefalia - cifoscoliosi grave - iperaccrescimento
- Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia postassiale - idrocefalo
- Sindrome da microcefalia congenita, encefalopatia grave e atrofia cerebrale progressiva
- Sindrome macrocefalia - disabilità intellettiva - anomalie dello sviluppo neurologico - torace piccolo
- Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford
- Sindrome ittiosi-prematurità
- Sindrome crisi epilettiche a esordio precoce - anomalie degli arti distali - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo globale
- Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni
- Sindrome di Jackson-Weiss
- Sindrome di Johanson-Blizzard
- Sindrome di Joubert con difetto oculare
- Sindrome di Kabuki
- Sindrome della cute rigida
- Sindrome di Leigh con sindrome nefrosica
- Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato
- Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria
- Sindrome di Loeys-Dietz
- Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva e ventricolo sinistro non compatto
- Sindrome malformazione cerebrale-atresia duodenale-ipoplasia renale bilaterale, fetale letale
- Sindrome di Marfan
- Sindrome di Marshall
- Sindrome di McKusick-Kaufman
- Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen
- Sindrome megalencefalia-malformazione capillare-polimicrogiria
- Sindrome familiare da mole-melanomi atipici multipli
- Sindrome microcefalia postnatale - ipotonia neonatale - displegia spastica - disartria - disabilità intellettiva
- Sindrome microcefalia - ipoplasia del corpo calloso - disabilità intellettiva - dismorfismi facciali



- Microcefalia - linfedema - corioretinopatia
- Sindrome da microdelezione 5q14.3
- Sindrome da mioclono d'azione e insufficienza renale
- Sindrome di Mohr-Tranebjaerg
- Sindrome di Muckle-Wells
- Nanismo MULIBREY
- Sindrome di Nager
- Sindrome di Netherton
- Sindrome di Noonan con lentiggini multiple
- Sindrome di Opitz GBBB
- Osteopatia striata - sclerosi cranica
- Sindrome pancitopenia-ritardo dello sviluppo
- Sindrome di Pendred
- Sindrome di Peters plus
- Sindrome di Pfeiffer
- Sindrome di Pitt-Hopkins
- Sindrome da poliposi iperplastica
- Sindrome dello pterigio popliteo, autosomica dominante
- Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità
- Sindrome da insulino-resistenza, tipo A
- Sindrome da ritardo della crescita e dello sviluppo, ipotonia, compromissione della vista, acidosi lattica
- Sindrome di Rett
- Sindrome di Rothmund-Thomson
- Sindrome di Rubinstein-Taybi
- Sindrome di Scott
- Sindrome di Sheldon-Hall
- Sindrome di Shwachman-Diamond
- Sindrome di Sjögren-Larsson
- Sindrome di Steel
- Sindrome microcefalia e malformazioni capillari
- Sindrome microftalmia colobomatosa-displasia rizomelica
- Sindrome miopatia a esordio precoce-areflessia-distress respiratorio-disfagia
- Sindrome di Mowat-Wilson
- Sindrome di Muir-Torre
- Sindrome di Myhre
- Sindrome di Nance-Horan
- Sindrome da neuropatia periferica, miopatia, raucedine, sordità
- Sindrome di Omenn
- Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura
- Osteoporosi - pseudoglioma
- Parkinsonismo a esordio precoce - deficit cognitivo
- Sindrome di Perry
- Sindrome di Peutz-Jeghers
- Sindrome di Pierson
- Sindrome costa corta-polidattilia, tipo Majewski
- Sindrome da pterigi multipli, autosomica recessiva
- Sindrome familiare del QT corto
- Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina
- Sindrome retinite pigmentosa-cataratta giovanile-bassa statura-disabilità cognitiva
- Sindrome ritardo dello sviluppo globale - anomalie neuroftalmologiche - crisi epilettiche - disabilità intellettiva
- Sindrome di Robinow autosomica dominante
- Sindrome di Rotor
- Sindrome di Schinzel-Giedion
- Sindrome di Senior-Boichis
- Sindrome di Shprintzen-Goldberg
- Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel
- Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
- Sindrome di Stickler

- Sindrome bassa statura - brachidattilia - obesità - ritardo dello sviluppo globale
- Sindrome di Tatton-Brown-Rahman
- Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste
- Sindrome difetto del neurosviluppo-
dismorfismi craniofacciali-cardiopatia-
displasia dell'anca
- Trombocitopenia - aplasia radiale
- Sindrome di Vici
- Sindrome di Wiedemann-Steiner
- Sindrome di Wolcott-Rallison
- Sindrome complesso di Carney, trismo,
pseudocamptodattilia
- Sindrome del corno occipitale
- Sindrome del nevo sebaceo lineare
- Sindrome scapolo-peroneale neurogena,
tipo Kaeser
- Sindrome familiare calcinosi tumorale
iperfosfatemica-iperostosi
iperfosfatemica
- Sindrome emolitico-uremica atipica
- Sindrome KID/HID
- Sindrome MASA
- Sindrome Micro
- Sindrome nefrogenica da antidiuresi non
appropriata
- Malattia neurologica correlata a PRUNE1
- Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe
- Sindrome orofaciodigitale, tipo 4
- Sindrome oto-palato-digitale, tipo 2
- Sindrome RAPADILINO
- Sindrome congenita simile alle infezioni
intrauterine
- Sindrome Wolfram-simile
- Sindrome della tripla A
- Sitosterolemia
- Bassa statura da deficit di GHSR
- Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del
cervelletto - sella turcica piccola
- Sindrome tetraplegia spastica-corpo
calloso sottile-microcefalia postnatale
progressiva
- Sindrome da tortuosità delle arterie
- Sindrome Noonan-simile con capelli
caduchi in fase anagen
- Sindrome tubulopatia renale-
encefalopatia-insufficienza epatica
- Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch
- Sindrome di Wiskott-Aldrich
- Sindrome di Wolfram
- Sindrome isolata del cranio a trifoglio
- Sindrome del meningocele laterale
- Sindrome EEC
- Sindrome amelogenesi imperfetta-
nefrocalcinosi
- La sindrome H
- Idroletale
- Sindrome lacrimo-auriculo-dento-
digitale
- Sindrome MEGDEL
- Sindrome multisistemica da disfunzione
della muscolatura liscia
- Sindrome nefrosica congenita, tipo
finlandese
- Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo
Kaufman
- Sindrome orofaciodigitale, tipo 14
- Sindrome orofaciodigitale, tipo 5
- Sindrome periodica associata al recettore
1 del fattore di necrosi tumorale
- Sindrome SHORT
- Sindrome Meckel-simile legata a NPHP3
- Sindrome Larsen-simile, tipo B3GAT3
- Sinostosi spondilo-carpo-tarsale
- Sordità con aplasia labirintica, microtia e
microdontia
- Malformazioni corticali microcefaliche e
bassa statura da deficit di RTTN



- Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica
- Tirosinemia di tipo 1
- Disabilità intellettiva correlata a TELO2 associata ad anomalie dello sviluppo neurologico
- Encefalopatia correlata a ITPA
- Disturbo simile alla sindrome di Noonan con leucemia mielomonocitica giovanile
- Triade di Carney
- Tromboastenia di Glanzmann
- Trombocitopenia di Paris-Trousseau
- Trombofilia ereditaria da deficit congenito di antitrombina
- Orticaria familiare da freddo
- Vasculopatia associata a STING ad esordio infantile
- Xantomatosi cerebrotendinea
- Telangectasia emorragica ereditaria
- Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi 3
- Malattia erosiva acantolitica letale
- Difetto progressivo familiare della conduzione cardiaca
- Malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen
- Trimetilaminuria primaria grave
- Trombocitopenia amegacariocitica congenita
- Trombofilia ereditaria da deficit congenito della proteina C
- Tumore desmoide
- Vasculite da deficit di ADA2
- Xantinuria ereditaria
- Xeroderma pigmentoso

Simboli:

- Non abbiamo rilevato mutazioni patogenetiche, ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, si potrebbe avere qualche mutazione patogenetica in altre regioni genetiche non testate.
- Abbiamo individuato almeno una mutazione che potrebbe essere patogena.



3.1. Come comprendere i risultati?

Categoria/
sezione

Malattie complesse GWAS: Neurologia

Caratteristica
analizzata

Morbo di Parkinson

Il morbo di Parkinson è un processo neurodegenerativo multisistemico caratterizzato dalla perdita delle normali funzioni motorie, tremore a riposo e rigidità. È la seconda malattia neurodegenerativa più frequente dopo il morbo di Alzheimer e colpisce l'1% della popolazione europea oltre i 50 anni di età. Il 90% dei casi è apparentemente sporadico (non ereditario). La malattia raramente appare clinicamente prima dei 50 anni, tuttavia nel 5% dei pazienti nei paesi occidentali si manifesta prima dei 40 anni, e li si considera pazienti con "esordio giovanile". In questi, i sintomi tendono a progredire più lentamente. Il contributo della genetica è in aumento ed è dovuto all'identificazione di diversi geni e marker associati alle forme familiari, e sebbene rappresentino tra il 5 e il 10% dei casi, il loro studio è fondamentale per comprendere la malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPAL12	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

Geni
analizzati

Informazioni
genetiche sulla
caratteristica
analizzata

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

La tua
predisposizione
genetica

Metodologia

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

Bibliografia e
riferimenti

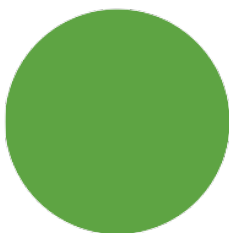
Malattie complesse GWAS: Neurologia

Morbo di Parkinson

Il morbo di Parkinson è un processo neurodegenerativo multisistemico caratterizzato dalla perdita delle normali funzioni motorie, tremore a riposo e rigidità. È la seconda malattia neurodegenerativa più frequente dopo il morbo di Alzheimer e colpisce l'1% della popolazione europea oltre i 50 anni di età. Il 90% dei casi è apparentemente sporadico (non ereditario). La malattia raramente appare clinicamente prima dei 50 anni, tuttavia nel 5% dei pazienti nei paesi occidentali si manifesta prima dei 40 anni, e li si considera pazienti con "esordio giovanile". In questi, i sintomi tendono a progredire più lentamente. Il contributo della genetica è in aumento ed è dovuto all'identificazione di diversi geni e marker associati alle forme familiari, e sebbene rappresentino tra il 5 e il 10% dei casi, il loro studio è fondamentale per comprendere la malattia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	CC
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TC
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	CC
LOC1053	rs356182	AA
HLA DQB	rs9275326	CC
GPNMB	rs199347	AG
MIR4697	rs329648	TC
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	AG
GCH1	rs11158026	CC
LOC1079	rs2414739	AG
BCKDK	rs14235	GG
RIT2	rs12456492	AA
SPPL2B	rs62120679	TC

Malattie complesse GWAS: Neurologia

Aneurisma intracranico

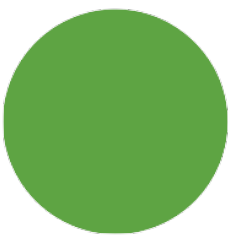
Un aneurisma cerebrale è un anormale allargamento della parete di un'arteria cerebrale. Questa dilatazione può premere su alcuni nervi o tessuti circostanti, o rompersi e causare un'emorragia, cosa che può provocare un'insufficienza neurologica grave e persino la morte. Un aneurisma può essere congenito o svilupparsi nel corso della vita. Circa il 5% della popolazione ha un aneurisma cerebrale, ma solo un piccolo numero di questi aneurismi provoca dei sintomi. La storia familiare è un fattore di rischio, quindi c'è una componente ereditaria nella predisposizione ad avere un aneurisma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RP1	rs9298506	AA
CDKN2B	rs1333040	CC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137

Malattie complesse GWAS: Neurologia

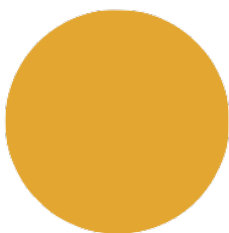
Cinetosi

La cinetosi è il disturbo dovuto al movimento, sia per mare, aria, auto, treno o prodotto da alcune attrazioni i cui sintomi principali sono vomito, nausea e mancanza di equilibrio, prodotti dall'accelerazione e decelerazione lineare e da angoli ripetitivi. Un'altra delle sue manifestazioni è la sindrome di adattamento spaziale.

Circa uno su tre individui è molto suscettibile alle vertigini e tuttavia le cause alla base di questa condizione non sono ben comprese. Nonostante la loro elevata ereditabilità, non sono stati scoperti fattori genetici associati. Questa sezione si basa su uno studio dell'associazione genomica nelle vertigini in 80.494 individui che sono stati intervistati su questa patologia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PVRL3	rs66800491	AG
GPD2	rs56051278	AG
LINC0124	rs10970305	AC
AUTS2	rs1195218	GG
LINC026	rs705145	AA
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
LOC1019	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TT
NLGN1	rs11713169	AC
HOXD3	rs2551802	GG
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB3	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
LINC009	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
PDZRN4	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
RGS5	rs4076764	TT
MAP2K5	rs997295	TT
AGA	rs1378552	CC
POU6F2	rs60464047	AT
LINC0124	rs1782032	AG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	AG

Malattie complesse GWAS: Neurologia

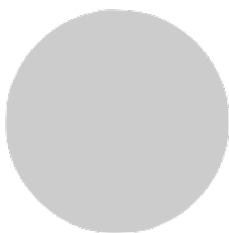
Morbo di Alzheimer (esordio tardivo)

Quella di Alzheimer è una malattia neurologica che colpisce principalmente le persone anziane. La malattia si manifesta con un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive (memoria, comprensione, giudizio, linguaggio, calcolo, pensiero, orientamento, ecc.), che porta alla perdita di autonomia. Gli esperti cercano di identificare casi preclinici (prima che compaiano i sintomi) perché è una malattia progressiva. Uno studio su vasta scala ha identificato varianti genetiche che predispongono allo sviluppo della malattia in modo ritardato.

Questa sezione analizza la predisposizione al tipo di Apparizione tardiva dell'Alzheimer.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CR1	rs6656401	GG
LOC1053	rs6733839	TC
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	AG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AA
PICALM	rs10792832	GG
INPP5D	rs35349669	TC
MEF2C	rs190982	AG
NME8	rs2718058	AG
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TC
FERMT2	rs17125944	TT
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AC
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	TT
SQSTM1	rs72807343	CC
LOC1079	rs9381040	CC
CD33	rs3865444	AC

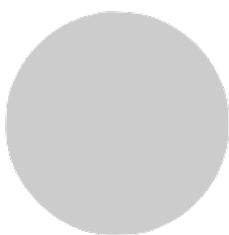
Malattie complesse GWAS: Neurologia

Sclerosi multipla

La sclerosi multipla è una malattia cronica del sistema nervoso centrale. È una delle malattie neurologiche più comuni tra la popolazione di 20-30 anni. Può produrre sintomi come affaticamento, mancanza di equilibrio, dolore, alterazioni visive e cognitive, difficoltà di linguaggio, tremore, ecc. La sua prognosi è molto variabile da persona a persona e si verifica più frequentemente nelle donne che negli uomini. Gli studi epidemiologici mostrano che i fattori genetici sono responsabili della sua comparsa, il che spiega una maggiore frequenza della malattia nei parenti delle persone colpite.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	CC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TC
INAVA	rs7522462	AA
TIMMDC1	rs2293370	AA
LOC1053	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AA
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TT
CLECL1P	rs10466829	GG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	TT
DDAH1	rs233100	GG
DKKL1	rs2303759	TG
DLEU1	rs806321	TC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	TT
VCAM1	rs12048904	TT
FCRL3	rs3761959	CC
LINC0114	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
LOC2856	rs2546890	AA
IL22RA2	rs17066096	AG
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TT
MAMSTR	rs281380	CC
MAPK1	rs2283792	TT
MERTK	rs17174870	CC

Malattie complesse GWAS: Neurologia

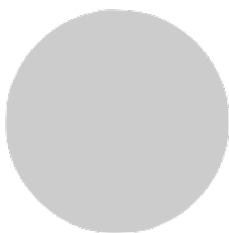
Schizofrenia

La schizofrenia è una grave malattia cerebrale. Le persone che ne soffrono possono sentire voci che non ci sono, possono pensare che altre persone vogliono ferirle. A volte non ha senso quando parlano. Questo disturbo rende loro difficile mantenere un lavoro o prendersi cura di se stessi.

I sintomi della schizofrenia di solito iniziano tra i 16 ei 30 anni. Gli uomini spesso sviluppano sintomi in età più giovane rispetto alle donne. Di solito non si sviluppa dopo i 45 anni.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PLCH2	rs4648845	CC
KDM4A	rs11210892	AA
LOC1053	rs12129573	CC
MIR137H	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	CC
MIR29B2	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	TC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	CC
SATB2	rs6704641	AA
GIGYF2	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	GG
TRANK1	rs75968099	CC
THOC7	rs832187	TT
STAG1	rs7432375	GG
CLCN3	rs10520163	TT
GPM6A	rs1106568	AA
HCN1	rs1501357	TC
LINC020	rs4391122	AA
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	CC
ETF1	rs3849046	TC
GALNT10	rs11740474	TT
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
SRPK2	rs6466055	AA
IMMP2L	rs13240464	TC
PODXL	rs7801375	GG
DGKI	rs3735025	TC

Malattie complesse GWAS: Neurologia

Neuroblastoma

Il neuroblastoma è un tumore che si forma nel tessuto nervoso. Di solito inizia nelle ghiandole surrenali, o adrenali, che si trovano nella parte superiore dei reni. Può anche iniziare nel collo, nel torace o nel midollo spinale. Frequentemente, il cancro inizia nella prima infanzia. A volte, inizia prima della nascita. Quando arriva il momento in cui i medici lo individuano, di solito si è già diffuso ad altre parti del corpo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HACE1	rs4336470	TC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
CASC15	rs9295536	AC
LMO1	rs110419	AG
HSD17B1	rs11037575	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191

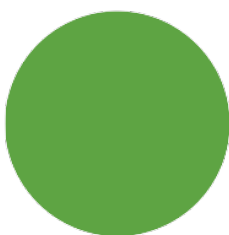
Malattie complesse GWAS: Neurologia

Disturbo comportamentale

Il disturbo comportamentale è uno dei disturbi psichiatrici infantili più diffusi. I sintomi correlati hanno un'importante componente genetica, la cui ereditabilità è stimata al 50% e includono aggressività, violazione delle regole, molestie su altri bambini, furti, violenza, ecc. Questo disturbo rappresenta un fattore di rischio per i futuri comportamenti di dipendenza. Diverse varianti genetiche sono state associate al rischio di questo disturbo.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TC
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC1053	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	CC
Intergeni	rs7950811	CC
LINC003	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
LOC1079	rs4792394	AC
Intergeni	rs13398848	AA
Intergeni	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AA
CC2D2A	rs1861050	CC

Malattie complesse GWAS: Neurologia

Glioma

Il glioma è un tipo di neoplasia che si verifica nel cervello o nel midollo spinale. Si chiama glioma, dal momento che deriva da cellule gliali. La sua posizione più frequente è il cervello.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	CC
CCDC26	rs891835	TG
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2B	rs4977756	AG
PHLDB1	rs498872	GG
RTEL1	rs6010620	GG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367

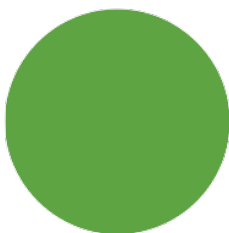
Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Cirrosi biliare primitiva

La cirrosi biliare primitiva (CBP) è una malattia cronica e progressiva di origine autoimmune, caratterizzata dal coinvolgimento dei dotti biliari intraepatici, che può portare a insufficienza epatica terminale. Nel 90% dei casi, i pazienti sono donne e la diagnosi è fatta, in generale, intorno ai 50-70 anni. L'incidenza annuale è stimata tra 0,7 e 49 casi per milione e la prevalenza tra 6,7 e 940 casi per milione (a seconda dell'età e del sesso). La maggior parte dei pazienti è asintomatica al momento della diagnosi, tuttavia alcuni pazienti possono presentare sintomi di affaticamento e/o prurito. Alcuni pazienti presentano ascite, encefalopatia epatica e/o emorragia causata dalla rottura delle varici esofagee. Il CBP è comunemente associato ad altre malattie autoimmuni come la sindrome di Sjogren, la sclerodermia, la malattia di Raynaud e la sindrome CREST (si vedano questi termini) ed è considerata una malattia autoimmune organo-specifica. È stata suggerita l'esistenza di suscettibilità genetica, nonché l'influenza di fattori ambientali (infezioni, tabagismo, esposizione a prodotti chimici).

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DENND1	rs12134279	CC
NAB1	rs10931468	CC
TIMMDC1	rs2293370	AA
NFKB1	rs7665090	AG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51B	rs911263	TC
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	AG
MAP3K7I	rs968451	GG
LINC0110	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
TNPO3	rs12531711	AA
FBXL20	rs7208487	TG
SPIB	rs3745516	GG
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	GG
EXOC3L4	rs8017161	AG

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

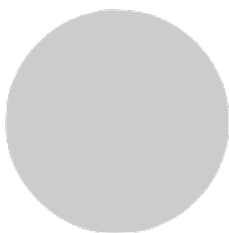
Malattia coronarica

La malattia coronarica arteriale è il tipo più comune di malattia cardiaca ed è la principale causa di morte negli Stati Uniti negli uomini e nelle donne.

Si verifica quando le arterie che forniscono il sangue al muscolo cardiaco si induriscono e si restringono. Ciò è dovuto all'accumulo di colesterolo e altro materiale, chiamato placca, nelle sue pareti interne. Questo accumulo è chiamato aterosclerosi. Man mano che cresce, il sangue riesce a fluire meno attraverso le arterie. Di conseguenza, il muscolo cardiaco non può ottenere il sangue o l'ossigeno di cui ha bisogno. Questo può portare a dolore al petto (angina) o a un attacco di cuore. La maggior parte degli attacchi di cuore si verificano quando un coagulo di sangue interrompe improvvisamente l'afflusso di sangue nel cuore, causando danni permanenti al cuore stesso.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCSK9	rs11206510	TC
CXCL12	rs1746048	CC
PLPP3	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	TT
ABO	rs579459	TC
CNNM2	rs12413409	GG
ZPR1	rs964184	GC
COL4A1	rs4773144	AA
HHIPL1	rs2895811	TC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	GG
RASD1	rs12936587	AG
UBE2Z	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TC
LPA	rs3798220	TT
CDKN2B	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
SMARCA	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
INPP5D	rs10933436	AC
BTD	rs7651039	TC
ASZ1	rs7808424	TT
SMG6	rs1231206	AG

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Infarto miocardico (esordio precoce)

L'infarto miocardico ha una componente ereditaria ed è tra le principali cause di morte e disabilità in tutto il mondo. Mentre la maggior parte dei casi si verifica in individui di età superiore ai 65 anni, il 5-10% si verifica nei pazienti più giovani (uomini sotto i 50 anni e donne sotto i 60 anni). Questi casi sono associati ad una ereditabilità sostanzialmente più elevata, quindi è importante identificare i geni responsabili. Uno studio di associazione su larga scala ha trovato diverse varianti genetiche che aumentano il rischio di infarto miocardico in esordio precoce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDKN2B	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	CC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
SMARCA	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

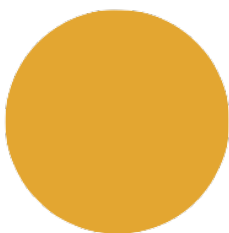
Leucemia linfatica cronica

La leucemia è un tumore dei globuli bianchi (un tipo di cellule del sangue). I globuli bianchi aiutano il corpo a combattere le infezioni. Le cellule del sangue si formano nel midollo osseo ma, nelle persone con leucemia, il midollo osseo produce globuli bianchi anomali. Queste cellule sostituiscono le cellule del sangue sane e rendono difficile per il sangue svolgere la sua funzione. Nella leucemia linfatica cronica, ci sono troppi linfociti, un tipo di globuli bianchi.

La leucemia linfatica cronica è il secondo tipo più comune di leucemia negli adulti. Succede spesso durante o dopo l'età adulta e raramente nei bambini.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACOXL	rs17483466	AG
SP110	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	AG
HLA	rs9273363	AA
BAK1	rs210142	CC
CASC19	rs2466035	TT
GRAMD1	rs735665	GG
LOC1053	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	AA
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
FAS	rs4406737	GG
BCL2	rs4987855	CC
TSPAN32	rs7944004	TG
LEF1	rs898518	AA
CASP8	rs3769825	AG
AS1	rs1679013	TC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Linfoma di Hodgkin

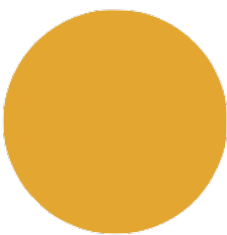
Il linfoma di Hodgkin è un cancro del sistema linfatico prodotto dalle cellule germinali dei linfociti B (cellule difensive del sistema immunitario). L'incidenza nel nostro paese è di 30 nuovi casi per milione di abitanti e anno. Ha una distribuzione bimodale e colpisce sia i giovani, tra i 15 ei 35 anni, sia le persone che hanno più di 55 anni. Il 60-70% dei pazienti è asintomatico e solitamente la malattia viene rilevata a seguito di un aumento del volume dei linfonodi. Sebbene il 45-60% dei casi sia associato all'infezione da virus di Epstein-Barr, esistono altri fattori di rischio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EOMES	rs3806624	GG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	GG
GATA3	rs501764	TG
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Linfoma diffuso a grandi cellule B

Il linfoma diffuso a grandi cellule B (DLBCL) è un tumore dei linfociti B (cellule del sistema immunitario) clinicamente aggressivo ed è il più comune tra i cosiddetti linfomi non di Hodgkin. Si stima che l'incidenza del linfoma non-Hodgkin sia di 12,3 casi per 100.000/anno negli uomini, mentre nelle donne la cifra è di 10,8. È una malattia tipica degli anziani, con un'età media al momento della diagnosi di circa 70 anni. La diagnosi nei primi stadi può migliorare la prognosi. La storia familiare è un fattore di rischio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
PVT1	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Linfoma follicolare

Il linfoma follicolare è una forma di linfoma non Hodgkin caratterizzato da una proliferazione di cellule B la cui struttura nodulare dell'architettura follicolare è conservata. La prevalenza del linfoma follicolare è stimata intorno a 1/3.000. L'età media della diagnosi è di 60-65 anni. La malattia è estremamente rara nei bambini. Il linfoma follicolare si trova principalmente nei linfonodi, ma può anche interessare la milza, il midollo osseo, il sangue periferico e l'anello di Waldeyer. La pelle e il sistema nervoso centrale sono interessati in casi eccezionali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TT
LOC1053	rs4937362	TC
LPP	rs6444305	AG
BCL2	rs17749561	GG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986

Malattie complesse GWAS: Sistema circolatorio

Tumore di Wilms

Il tumore di Wilms è un raro tipo di tumore al rene. Provoca un tumore in uno o in entrambi i reni. Di solito colpisce i bambini, ma può verificarsi negli adulti. Avere certe condizioni genetiche o difetti alla nascita può aumentare il rischio di svilupparlo. I bambini a rischio dovrebbero essere valutati ogni tre mesi fino all'età di otto anni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DDX1	rs3755132	TT
LOC1053	rs1027643	TC
DLG2	rs790356	AG
TCN2	rs2283873	GG
NHS	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364

Malattie complesse GWAS: Sistema respiratori

Tumori del tratto aero-digestivo superiore

Il cancro del tratto aerodigestivo superiore comprende tumori del cavo orale, faringe, laringe, cavità nasale e seni paranasali, orecchio e ghiandole salivari. Il carcinoma della testa e del collo è il più comune tra di essi e presenta un'elevata mortalità. Il consumo di alcol e tabacco sono i principali fattori di rischio, anche se l'infezione con il virus del papilloma umano e la storia familiare svolgono un ruolo importante. Uno studio genetico di associazione su larga scala ha trovato varianti genetiche che aumentano il rischio di malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADH1B	rs1229984	CC
ADH7	rs971074	CC
HELQ	rs1494961	TC
NAA25	rs4767364	GG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268

Malattie complesse GWAS: Sistema respiratori

Bronchite cronica nella broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO)

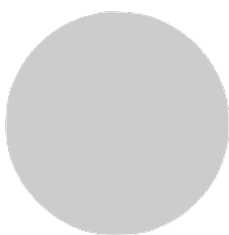
La broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) è una malattia polmonare progressiva che causa sofferenza respiratoria, tosse persistente e muco. Si stima che il 70% dei pazienti non sia diagnosticato, nonostante si tratti di una malattia potenzialmente fatale. La bronchite cronica è uno dei principali sintomi dei pazienti con BPCO. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), la principale causa di insorgenza è l'esposizione al fumo di tabacco. Studi genetici di associazione su larga scala hanno trovato alcune varianti genetiche che predispongono alla comparsa di bronchite cronica tra i pazienti con BPCO.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TC
FAM13A	rs2869967	TT
CD151	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
FAM13A	rs4416442	TT
CYS1	rs12692398	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909

Malattie complesse GWAS: Sistema respiratori

Asma

L'asma è una malattia infiammatoria cronica che colpisce i polmoni, causando ostruzione reversibile del flusso aereo, broncospasmo e altri sintomi ricorrenti e variabili, tra cui respiro sibilante, tosse, costrizione toracica e mancanza di respiro. I sintomi possono manifestarsi più volte al giorno o alla settimana e spesso peggiorano di notte, al mattino presto o con l'esercizio. Potremmo dire che quando hai l'asma, la malattia è sempre presente, ma hai crisi solo quando qualcosa colpisce i tuoi polmoni. I fattori ambientali, come l'esposizione ad allergeni e sostanze inquinanti, hanno una grande influenza sull'asma, ma anche la genetica gioca un ruolo chiave nel suo sviluppo. Alcune varianti di geni come TSBP1-AS1 e LOC105369781 sono associate a una maggiore predisposizione genetica a soffrire di asma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HLA	rs7775228	TT
GAB1	rs3805236	GG
LOC1053	rs1701704	TG
NOTCH4	rs404860	TT
PBX2	rs204993	AA
TSBP1	rs3117098	AG
TSBP1	rs3129943	AG
#N/A	rs9500927	AG
#N/A	rs9275698	AA
#N/A	rs7686660	TG
#N/A	rs3129890	CC
#N/A	rs1837253	CC
#N/A	rs10508372	GG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



Secondo questo studio, si è predisposti a soffrire di questa malattia, come la maggior parte della popolazione. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21804548/>

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

Sclerosi sistemica

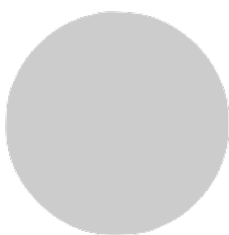
La sclerosi sistemica è una malattia autoimmune cronica che provoca un'alterazione del collagene (proteina del tessuto connettivo) e, di conseguenza, la pelle è sclerosata, cioè indurita. Può colpire anche altri organi del corpo come polmoni, cuore, reni, ecc. anche se la più colpita è la pelle. La prognosi è molto variabile da una persona all'altra. L'esposizione a determinati prodotti tossici (come il tabacco), lo stress eccessivo, l'esposizione al freddo e alcuni farmaci possono influenzare il peggioramento dei sintomi. Colpisce uno su 50.000 persone ed è più comune nelle donne di mezza età. È una malattia rara di origine sconosciuta gravemente invalidante. Uno studio su larga scala ha scoperto che diverse varianti genetiche sono associate alla patogenesi della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	CC
LOC1079	rs13021401	CC
TNIP1	rs2233287	GG
CD247	rs2056626	TG
STAT4	rs7574865	GG
TNPO3	rs10488631	TC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

Osteosarcoma

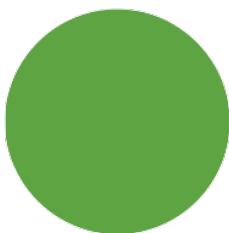
L'osteosarcoma è un tumore osseo che di solito si manifesta in una qualsiasi delle estremità della diafisi di un osso lungo, chiamato anche osteoma sarcomatoso.

È una neoplasia maligna che viene dalle cellule mesenchimali (cioè un sarcoma). Queste cellule presentano una differenziazione osteoblastica nei confronti degli osteoidi maligni. Si tratta della forma istologica più frequente di cancro alle ossa.

È l'ottavo tipo più comune di cancro infantile: rappresenta il 2,4% dei casi di cancro pediatrico e circa il 20% di tutti i tumori ossei primari. Secondo i dati epidemiologici degli Stati Uniti, la prevalenza è leggermente più alta negli uomini che nelle donne.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AA
ADAMTS6	rs17206779	TT

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

Artrite reumatoide

L'artrite reumatoide è una malattia autoimmune che produce l'infiammazione delle articolazioni ed è la malattia reumatica più invalidante. Uno dei fattori che predispone a sviluppare l'artrite reumatoide è genetico: ci sono alcune varianti in alcuni geni che predispongono ad averla, il che giustifica il fatto che in alcune famiglie ci siano diversi casi.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACOXL	rs6732565	AG
LINC0110	rs9653442	TT
ANKRD55	rs7731626	AA
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TG
BLK	rs2736337	TT
RABEP1	rs72634030	CC
C4orf52	rs11933540	TC
MACIR	rs2561477	GG
CCL21	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TC
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AA
TYR	rs4409785	CC
FLACC1	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AA
RPP14	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	GG
ETS1	rs73013527	TC
FADS2	rs968567	CC
GRHL2	rs678347	AA
HLA	rs9268839	AG
STAG1	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
MECP2	rs5987194	GC
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	GG

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

Mieloma multiplo

Il mieloma multiplo è un cancro che inizia nelle cellule del plasma, un tipo di globuli bianchi. Queste cellule fanno parte del sistema immunitario che aiuta a proteggere il corpo contro i germi e le altre sostanze maligne. Nel corso del tempo, Le cellule del mieloma si accumulano nel midollo osseo e nelle parti solide dell'osso.

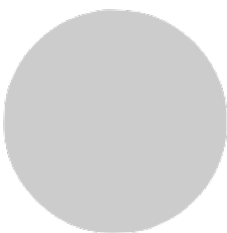
La causa esatta del mieloma multiplo non è nota, ma è più comune negli anziani e negli afro-americani. Può essere ereditario.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYNN	rs10936599	CC
PSORS1C	rs2285803	CC
MXI1	rs11195062	CC
TNFRSF1	rs4273077	AA
CBX7	rs877529	AG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597

Malattie complesse GWAS: Sistema muscolo-scheletrico

Miastenia grave

La miastenia grave (MG) è una rara malattia autoimmune, clinicamente eterogenea, della giunzione neuromuscolare caratterizzata da una debolezza affaticabile dei muscoli volontari.

La prevalenza stimata è di 1/5.000 e l'incidenza va da 1/250.000 a 1/33.000 in Europa. La MG colpisce sia uomini che donne, principalmente donne prima dei 40 anni e uomini e donne allo stesso modo dopo i 50 anni.

La miastenia grave può svilupparsi a tutte le età, ma c'è un picco bimodale nell'età di esordio della forma adulta, principalmente nelle donne prima dei 40 anni e negli uomini dopo i 50 anni di età.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TC
LINC0112	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

Malattie complesse GWAS:Endocrinologia

Diabete di tipo 1

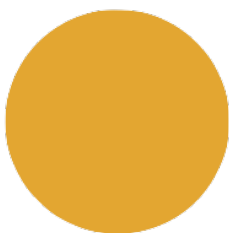
Il diabete mellito di tipo 1 (DM1) è una malattia autoimmune e metabolica in cui il pancreas non produce insulina, con cui i livelli di glucosio nel sangue sono elevati. Il diabete di tipo 1 si verifica più frequentemente nei bambini e nei giovani adulti. L'incidenza nei bambini sotto i 15 anni è di 11,5-27,6 casi/100000 abitanti. La suscettibilità al diabete mellito di tipo 1 sembra essere associata a molteplici fattori genetici, sebbene l'interazione con determinati fattori ambientali (infezioni, dieta ...) sia necessaria per lo sviluppo della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BACH2	rs11755527	GG
LINC026	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AA
PHTF1	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AA
IL2RA	rs12251307	CC
NAA25	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	GG
CLEC16A	rs12708716	AA
PTPN2	rs2542151	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792

Malattie complesse GWAS:Endocrinologia

Diabete di tipo 1 - nefropatia

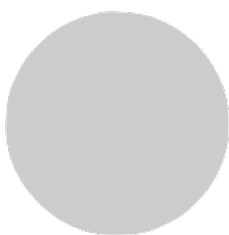
Il diabete mellito di tipo 1 (DM1) è una malattia autoimmune e metabolica in cui il pancreas non produce insulina, con cui i livelli di glucosio nel sangue sono elevati. Il diabete di tipo 1 si verifica più frequentemente nei bambini e nei giovani adulti. L'incidenza nei bambini sotto i 15 anni è di 11,5-27,6 casi/100000 abitanti. La suscettibilità al diabete mellito di tipo 1 sembra essere associata a molteplici fattori genetici, sebbene l'interazione con determinati fattori ambientali (infezioni, dieta ...) sia necessaria per lo sviluppo della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	GG
LINC0115	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
EFCAB8	rs13045180	TC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342

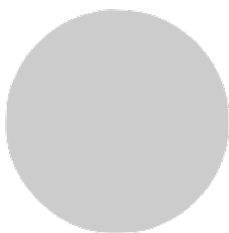
Malattie complesse GWAS:Endocrinologia

Diabete di tipo 2

Il diabete mellito di tipo 2 è una malattia metabolica caratterizzata da iperglicemia (alto livello di zucchero nel sangue) nel contesto della resistenza all'insulina e della relativa mancanza di insulina; in contrasto con il diabete mellito di tipo 1, in cui vi è un'assoluta mancanza di insulina a causa della distruzione delle isole pancreatiche. I sintomi classici sono sete eccessiva, minzione frequente e fame costante. Il diabete di tipo 2 rappresenta circa il 90% dei casi di diabete, mentre il restante 10% è dovuto principalmente al diabete mellito di tipo 1 e al diabete gestazionale. Si pensa che l'obesità sia la causa principale del diabete di tipo 2 tra le persone con predisposizione genetica alla malattia (sebbene questo non sia il caso per le persone provenienti dall'Asia orientale).

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RREB1	rs9502570	TT
FAF1	rs17106184	GG
POU5F1	rs3132524	CC
LOC1079	rs6808574	TC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	TC
LINC008	rs1561927	TC
LOC1079	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TT
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AA
TLE4	rs17791513	AA
CDC123	rs11257655	TC
ARAP1	rs1552224	AC
KCNQ1	rs163184	GG
JAZF1	rs849135	AG
KCNJ11	rs5215	TT
ST6GAL1	rs16861329	TC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	AG
RPSAP52	rs2261181	CC
LOC1053	rs1359790	AG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TT
GLIS3	rs7041847	GG
IGF2BP2	rs4402960	TT
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AG

Malattie complesse GWAS:Endocrinologia

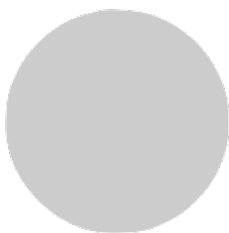
Ipotiroidismo

La tiroide è una ghiandola a forma di farfalla che si trova nel collo, situata sopra la clavicola. È una delle ghiandole endocrine che producono ormoni. Gli ormoni tiroidei controllano il ritmo di molte attività nel tuo corpo. Tra queste, la velocità con cui bruci calorie e con cui batte il tuo cuore. Tutte queste attività fanno parte del metabolismo del tuo corpo. Se la ghiandola tiroide non è abbastanza attiva, non produce la quantità di ormone tiroideo per soddisfare i bisogni del tuo corpo. Questa condizione prende il nome di ipotiroidismo.

L'ipotiroidismo è più comune nelle donne, nelle persone con altri problemi alla tiroide e nelle persone di età superiore ai 60 anni.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
INSR	rs4804416	TG
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	GG
HLA C	rs2517532	AG
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AG
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	TT
VAV3	rs4915077	TT
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

Malattie complesse GWAS: Sistema urogenitale

Endometriosi

L'endometriosi è una malattia ginecologica comune che provoca gravi dolori pelvici e colpisce il 6-10% delle donne in età riproduttiva e il 20-50% delle donne con problemi di fertilità. Il rischio di avere endometriosi è influenzato da fattori genetici e si stima che la sua ereditabilità sia del 51%. Studi genetici di associazione su larga scala hanno descritto diverse varianti genetiche del rischio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GREB1	rs13394619	AA
LNC	rs7739264	TC
Intergeni	rs12700667	GG
CDKN2B	rs1537377	CC
VEZT	rs10859871	AC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23104006

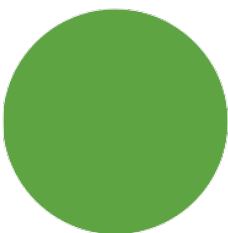
Malattie complesse GWAS: Sistema urogenitale

Cancro alla vescica

Il cancro alla vescica è il quarto più frequentemente diagnosticato negli uomini. È molto più frequente tra gli uomini, essendo il rapporto di 7 uomini per ogni donna. L'incidenza (nuovi casi diagnosticati in un anno) è tra le più alte del mondo: l'11% dei tumori negli uomini e il 2,4% nelle donne. Il 70-75% dei casi è attribuito all'uso del tabacco. Un altro fattore di rischio è l'infezione del tratto urinario. Le persone con familiari affetti hanno un maggiore rischio di sviluppare questo tipo di tumore, suggerendo che esiste un fattore genetico sottostante. In effetti, studi di associazione su larga scala hanno trovato geni che predispongono alla malattia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai meno predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYNN	rs10936599	CC
LSP1	rs907611	AG
LINC028	rs6104690	GG
MCF2L	rs4907479	AA
UGT1A10	rs11892031	AC
TP63	rs710521	TT
TACC3	rs798766	CC
CLPTM1L	rs401681	CC
NAT2	rs1495741	AG
PSCA	rs2204008	TT
CASC11	rs9642880	GG
SLC14A1	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TT
CBX6	rs1014971	CC

Malattie complesse GWAS: Dermatologia

Alopecia areata

L'alopecia areata è una malattia autoimmune che colpisce i follicoli piliferi, portando alla perdita di capelli per coloro che ne soffrono. Sono stati descritti diversi gradi di gravità: dalla perdita localizzata di capelli del cuoio capelluto alla perdita totale di capelli in tutto il corpo. Il rischio generale di avere questa malattia per tutta la vita è del 2% ed è noto che, in parte, è determinata geneticamente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ICOS	rs1024161	TC
IL2 IL21	rs7682241	GG
ULBP3	rs9479482	TC
IL2RA	rs3118470	TC
LOC1027	rs694739	AG
IKZF4	rs1701704	TG
HLA	rs9275572	AG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022

Malattie complesse GWAS: Dermatologia

Carcinoma cutaneo a cellule squamose

I tumori di tipo non melanoma si verificano nello strato più esterno della pelle (epidermide) e rappresentano il 95% dei tumori che possono comparire sulla pelle. Circa il 20% sono carcinomi squamosi, che provengono dalla malignità delle cellule squamose della pelle. È uno dei tipi più comuni di cancro tra la popolazione di discendenza europea. La principale causa di insorgenza è il danno causato al DNA dall'esposizione ai raggi ultravioletti, sebbene studi genetici su larga scala abbiano descritto varianti genetiche di predisposizione alla malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYCN	rs57244888	TT
FLACC1	rs13014235	GG
LOC1079	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	GG
PADI6	rs7538876	GG
RHOA	rs801114	TT
CLPTM1L	rs401681	CC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2B	rs2151280	AG
LINC	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AG
RGS22	rs7006527	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136

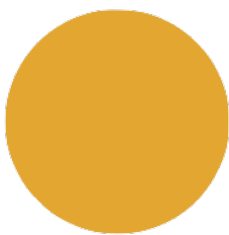
Malattie complesse GWAS: Dermatologia

Psoriasi

La psoriasi è una malattia infiammatoria del sistema immunitario che può colpire la pelle, le unghie e le articolazioni. I linfociti T (cellule immunitarie) vengono attivati in modo inadeguato e il processo di rinnovamento cellulare è accelerato, il che provoca un accumulo delle stesse. La psoriasi colpisce circa il 2'3% della popolazione e di solito compare tra i 15 ei 35 anni. La malattia non è ereditaria, ma c'è una predisposizione genetica a soffrirne, e un terzo delle persone colpite hanno parenti con psoriasi.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	GG
LOC1079	rs11922372	TC
LOC2856	rs7709212	TT
TNIP	rs17728338	GG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TT
LCE	rs4845459	AA
TNFAIP3	rs643177	TC
REL DT	rs842625	AG
IL12B	rs2853694	GG
IFIH1	rs1990760	TT
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AG
IL13	rs20541	GG
RIGI	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
QTRT1	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	TT
STAT2	rs2066807	GC
REV3L	rs240993	CC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA

Malattie complesse GWAS: Dermatologia

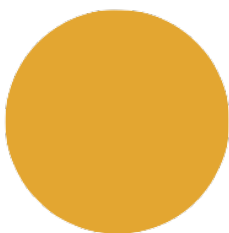
Vitiligine

La vitiligine provoca macchie bianche sulla pelle. Colpisce anche gli occhi, la bocca e il naso. Si verifica quando si distruggono le cellule che danno colore alla pelle. La causa della distruzione delle cellule è sconosciuta. E' più comune tra le persone con malattie autoimmuni e può avere una tendenza familiare. Di solito inizia prima dei 40 anni.

Le macchie bianche sono più comuni dove la pelle è esposta al sole. In alcuni casi, le macchie si diffondono. La vitiligine può causare la comparsa prematura dei capelli grigi. Se hai la pelle scura, potresti perdere all'interno della bocca.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFIH1	rs2111485	GG
CD80	rs59374417	AC
CLNK	rs16872571	TC
BACH2	rs3757247	CC
CASP7	rs3814231	CC
SLC1A2	rs10768122	AG
TYR	rs4409785	CC
IKZF4	rs2456973	AC
ATXN2	rs4766578	TA
HERC2	rs1129038	TC
FANCA	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TT
TOB2	rs4822024	AG

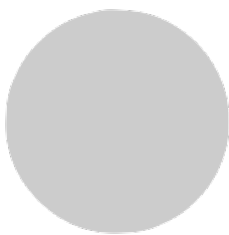
Malattie complesse GWAS:Altri

Celiachia

La celiachia è una malattia dell'intestino con una base immunitaria causata dall'assunzione di glutine e altre proteine simili, che colpisce le persone con predisposizione genetica (determinata dagli alplotipi HLA DQ2 e DQ8). La celiachia colpisce sia bambini che adulti e il rapporto femmina/maschio è 2: 1. L'importanza della diagnosi precoce risiede nella definizione di una dieta priva di glutine per normalizzare lo stato di salute. Studi di associazione su larga scala hanno identificato varianti genetiche di predisposizione alla malattia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs2816316	AA
PUS10	rs13003464	AG
IL18R1	rs917997	CC
LINC0193	rs13010713	GG
ICOS	rs4675374	TC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A AS1	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	AC
BLTP1	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	TT
TNFAIP3	rs2327832	AG
ATXN2	rs653178	CC
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AG
RUNX3	rs10903122	AG
MROH3P	rs296547	TC
PLEK	rs17035378	TC
ARHGAP3	rs11712165	TG
BACH2	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	TC
LOC1053	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TT
CD247	rs864537	AA
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	CC
MYNN	rs10936599	CC
ELMO1	rs6974491	GG
DLEU1	rs2762051	CC

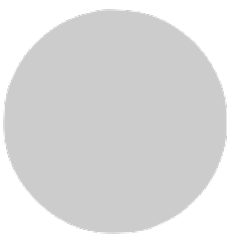
Malattie complesse GWAS:Altri

Degenerazione maculare legata all'età

La degenerazione maculare legata all'età (DMAE) è un disturbo dell'occhio che distrugge lentamente la visione centrale e acuta, rendendo difficile la lettura e la visualizzazione di dettagli fini, e viene diagnosticata più frequentemente nelle persone di età superiore ai 60 anni. È causata da danni ai vasi sanguigni che irrigano la macula, parte della retina composta da due pigmenti (luteina e zeaxantina) che rende la visione più chiara e dettagliata. La storia familiare è un fattore di rischio. Uno studio genetico su larga scala ha trovato diversi geni associati al rischio di sviluppare la malattia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ARMS2	rs10490924	GG
SKIC2	rs429608	AG
C3	rs2230199	CG
APOC1	rs4420638	AA
CETP	rs1864163	GG
LOC1079	rs943080	CC
TNFRSF1	rs13278062	TG
LOC1019	rs920915	CC
MCUB	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
COL8A1	rs13081855	GG
LOC1079	rs3130783	AA
SLC16A8	rs8135665	TC
TGFBR1	rs334353	TT
RAD51B	rs8017304	AG
ADAMTS9	rs6795735	TT
B3GLCT	rs9542236	CC

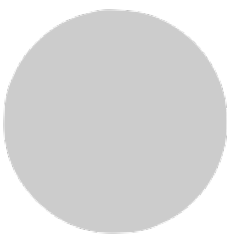
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

APC: tumore del colon-retto e del pancreas

Le mutazioni del gene APC possono essere correlate a malattie come il cancro del colon-retto e del pancreas. C'è qualche pubblicazione che le collega al cancro gastrico in misura minore.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253784	AA
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660765	GG
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG

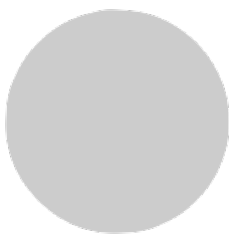
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

ATM: tumore al seno

Le mutazioni del gene ATM possono essere correlate a malattie come il cancro al seno. C'è qualche pubblicazione che mette in relazione questo gene, in misura minore, con altri tumori come il cancro ovarico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=472>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATM	rs879254093	GG
ATM	rs876660933	GG
ATM	rs876660485	CC
ATM	rs876660245	GG
ATM	rs876659710	GG
ATM	rs864622490	GG
ATM	rs864622479	GG
ATM	rs864622163	TT
ATM	rs864622129	GG
ATM	rs796051858	GG
ATM	rs786204433	CC
ATM	rs786204088	GG
ATM	rs786203888	CC
ATM	rs786203796	AA
ATM	rs786203606	TT
ATM	rs786203309	TT
ATM	rs786203054	TT
ATM	rs786202743	CC
ATM	rs786201957	CC
ATM	rs786201693	CC
ATM	rs786201689	GG
ATM	rs781404312	GG
ATM	rs780619951	CC
ATM	rs777849257	CC
ATM	rs772926890	GG
ATM	rs772821016	CC
ATM	rs768362387	CC
ATM	rs764389018	CC
ATM	rs762083530	CC
ATM	rs759520465	GG
ATM	rs756160533	CC

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BARD1: tumore al seno

Le mutazioni del gene BARD1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno. C'è qualche pubblicazione che mette in relazione questo gene, in misura minore, con altri tumori come il cancro ovarico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BARD1	rs786202559	GG
BARD1	rs786202500	GG
BARD1	rs786201912	GG
BARD1	rs758972589	GG
BARD1	rs730881422	GG
BARD1	rs730881415	CC
BARD1	rs730881411	GG
BARD1	rs587782681	GG
BARD1	rs587781948	GG
BARD1	rs587781707	GG
BARD1	rs587781430	GG
BARD1	rs864622239	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease(s)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BLM: cancro del colon-retto

Le mutazioni del gene BLM possono essere correlate a malattie come la sindrome di Bloom e il cancro coloretale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/641>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BMPR1A: cancro coloretale, gastrico e pancreatico

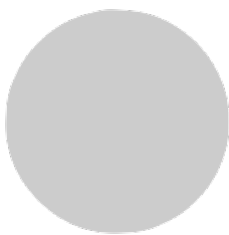
Le mutazioni del gene BMPR1A possono essere correlate a malattie quali la sindrome da poliposi giovanile, il cancro coloretale, gastrico e pancreatico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BMPR1A	rs878854672	GG
BMPR1A	rs878854664	GG
BMPR1A	rs869312758	GG
BMPR1A	rs786203157	AA
BMPR1A	rs786201040	CC
BMPR1A	rs764466442	CC
BMPR1A	rs759363072	CC
BMPR1A	rs587782682	CC
BMPR1A	rs587782400	CC
BMPR1A	rs587782388	GG
BMPR1A	rs199476087	TT
BMPR1A	rs199476086	CC
BMPR1A	rs199476085	GG
BMPR1A	rs1404557708	CC
BMPR1A	rs1392086533	CC
BMPR1A	rs1230919713	CC
BMPR1A	rs1131691185	CC
BMPR1A	rs1131691178	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2929

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BRCA1: tumore mammario e ovarico

Le mutazioni del gene BRCA1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e alle ovaie. C'è qualche studio che collega questo gene, su una scala più piccola, con altri tumori come quello al colon o al pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRCA1	rs886040919	TT
BRCA1	rs886040910	CC
BRCA1	rs886040909	AA
BRCA1	rs886040898	AA
BRCA1	rs886040864	CC
BRCA1	rs886040335	CC
BRCA1	rs886040330	CC
BRCA1	rs886040321	CC
BRCA1	rs886040313	GG
BRCA1	rs886040303	GG
BRCA1	rs886040288	AA
BRCA1	rs886040272	TT
BRCA1	rs886040263	TT
BRCA1	rs886040251	AA
BRCA1	rs886040237	GG
BRCA1	rs886040234	GG
BRCA1	rs886040233	GG
BRCA1	rs886040230	CC
BRCA1	rs886040228	TT
BRCA1	rs886040227	AA
BRCA1	rs886040226	GG
BRCA1	rs886040220	GG
BRCA1	rs886040218	GG
BRCA1	rs886040195	CC
BRCA1	rs886040193	GG
BRCA1	rs886040188	CC
BRCA1	rs886040166	GG
BRCA1	rs886040159	GG
BRCA1	rs886040142	TT
BRCA1	rs886040130	AA
BRCA1	rs886040126	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

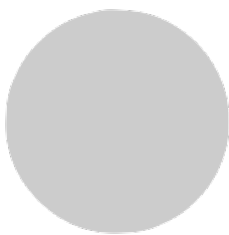
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BRCA2: tumore mammario e ovarico

Le mutazioni del gene BRCA2 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e alle ovaie. C'è qualche studio che collega questo gene, su una scala più piccola, con altri tumori come quello al pancreas.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/675>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRCA2	rs979372317	GG
BRCA2	rs886040954	AA
BRCA2	rs886040950	GG
BRCA2	rs886040949	AA
BRCA2	rs886040948	TT
BRCA2	rs886040947	TT
BRCA2	rs886040943	CC
BRCA2	rs886040942	TT
BRCA2	rs886040941	TT
BRCA2	rs886040940	AA
BRCA2	rs886040939	GG
BRCA2	rs886040937	TT
BRCA2	rs886040936	GG
BRCA2	rs886040852	TT
BRCA2	rs886040849	CC
BRCA2	rs886040838	TT
BRCA2	rs886040823	CC
BRCA2	rs886040822	CC
BRCA2	rs886040819	TT
BRCA2	rs886040802	AA
BRCA2	rs886040801	TT
BRCA2	rs886040799	GG
BRCA2	rs886040798	CC
BRCA2	rs886040791	TT
BRCA2	rs886040790	TT
BRCA2	rs886040787	TT
BRCA2	rs886040781	GG
BRCA2	rs886040778	AA
BRCA2	rs886040771	AA
BRCA2	rs886040756	TT
BRCA2	rs886040734	GG

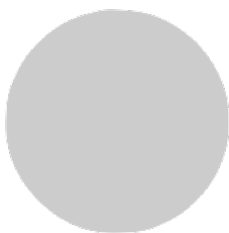
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

BRIP1: cancro al seno

Le mutazioni del gene BRIP1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno. C'è qualche studio che collega questo gene, su scala più piccola, al cancro ovarico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRIP1	rs864622277	CC
BRIP1	rs786203451	CC
BRIP1	rs786202927	TT
BRIP1	rs775171520	CC
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs730881635	TT
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782047	CC
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs575595017	GG
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs368796923	GG

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

CDH1: tumore mammario e gastrico

Le mutazioni del gene CDH1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e quello gastrico. C'è qualche studio che collega questo gene, su scala più piccola, al cancro dell'ovaio e del colon.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDH1	rs876660771	GG
CDH1	rs786202817	TT
CDH1	rs786202785	GG
CDH1	rs786202290	GG
CDH1	rs730881663	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780537	GG
CDH1	rs149127230	GG
CDH1	rs121964877	CC
CDH1	rs587780113	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/999>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

CDK4: melanoma familiare

Le mutazioni nel gene CDK4 possono essere associate a malattie come il melanoma familiare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDK4	rs11547328	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

CDKN2A: cancro al pancreas

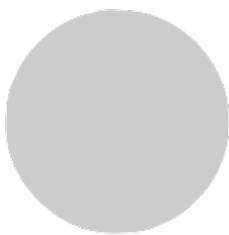
Le mutazioni del gene CDKN2A possono essere correlate a malattie come il cancro del pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs587778189	TT
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs104894099	AA
CDKN2A	rs104894098	AA
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs104894095	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1029>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

CHEK2: tumore al seno e al colon-retto

Le mutazioni del gene CHEK2 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e al colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CHEK2	rs886039629	CC
CHEK2	rs864622613	CC
CHEK2	rs864622149	CC
CHEK2	rs786203889	CC
CHEK2	rs786203650	CC
CHEK2	rs786203229	CC
CHEK2	rs786201906	CC
CHEK2	rs778989252	GG
CHEK2	rs768384031	GG
CHEK2	rs768172525	CC
CHEK2	rs761494650	GG
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs756250205	GG
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs730881687	CC
CHEK2	rs587782830	CC
CHEK2	rs587782575	TT
CHEK2	rs587782401	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587781699	CC
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs545982789	AA
CHEK2	rs536907995	GG
CHEK2	rs371418985	CC
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs200917541	GG
CHEK2	rs200432447	GG
CHEK2	rs137853007	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

DICER1: cancro ovarico

Le mutazioni del gene DICER1 possono essere correlate a malattie come il cancro ovarico o la sindrome DICER1 correlata a vari tipi di tumori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DICER1	rs137852979	GG
DICER1	rs137852978	GG
DICER1	rs137852977	CC
DICER1	rs137852976	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284343

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

EPCAM: sindrome di Lynch, cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas

Le mutazioni del gene EPCAM possono essere correlate a malattie come la sindrome di Lynch, il cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EPCAM	rs606231203	GG
EPCAM	rs376155665	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4072>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

FH: leiomiomatosi ereditaria e cancro a cellule renali

Mutazioni nel gene FH possono essere associate alla leiomiomatosi ereditaria e al carcinoma a cellule renali (HLRCC).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FH	rs886039368	CC
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224010	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224007	CC
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223980	GG
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223968	GG
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223966	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs75086406	CC
FH	rs727503927	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123168	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123160	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT
FH	rs121913123	CC
FH	rs121913122	GG
FH	rs121913121	TT
FH	rs121913120	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2271>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

FLCN: cancro del rene

Le mutazioni nel gene FLCN possono essere associate a malattie come il cancro del rene. Inoltre, alcuni studi associano questo gene, in misura minore, ad altri tumori della pelle e del polmone.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FLCN	rs879255683	GG
FLCN	rs879255678	GG
FLCN	rs879255668	AA
FLCN	rs879255667	GG
FLCN	rs878855218	CC
FLCN	rs876658409	CC
FLCN	rs786202081	CC
FLCN	rs758175953	CC
FLCN	rs755959303	CC
FLCN	rs587782069	GG
FLCN	rs398124533	TT
FLCN	rs398124530	CC
FLCN	rs398124528	TT
FLCN	rs398124524	GG
FLCN	rs137852929	GG
FLCN	rs398124536	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=122

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MEN1: neoplasia endocrina multipla di tipo 1

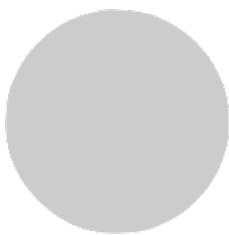
Le mutazioni del gene MEN1 possono essere correlate a malattie come la neoplasia endocrina multipla di tipo 1.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MEN1	rs886042035	TT
MEN1	rs886039553	GG
MEN1	rs886039416	GG
MEN1	rs886039415	AA
MEN1	rs886039414	CC
MEN1	rs886039413	GG
MEN1	rs878855192	TT
MEN1	rs794728652	CC
MEN1	rs794728650	CC
MEN1	rs794728648	CC
MEN1	rs794728647	GG
MEN1	rs794728627	GG
MEN1	rs794728625	CC
MEN1	rs794728624	CC
MEN1	rs794728622	CC
MEN1	rs794728616	GG
MEN1	rs794728614	GG
MEN1	rs786204242	CC
MEN1	rs750904332	GG
MEN1	rs398124437	CC
MEN1	rs386134260	GG
MEN1	rs386134256	AA
MEN1	rs386134254	GG
MEN1	rs386134250	TT
MEN1	rs376872829	CC
MEN1	rs28931612	CC
MEN1	rs1114167498	TT
MEN1	rs1114167489	CC
MEN1	rs1114167482	CC
MEN1	rs1064793672	CC
MEN1	rs1060503789	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=652

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MET: Cancro polmonare e gastrico

Le mutazioni nel gene MET possono essere associate al tumore del polmone e a quello gastrico. Alcuni studi hanno associato questo gene, in misura minore, ad altri tumori, come il tumore alle cellule ovariche e il tumore del colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MET	rs794728016	TT
MET	rs786202724	GG
MET	rs121913670	GG
MET	rs121913243	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4233>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MITF: sindrome di predisposizione al melanoma e al carcinoma a cellule renali legata a MITF

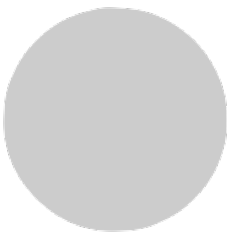
Le mutazioni nel gene MITF possono essere associate a malattie come il melanoma e la sindrome di predisposizione al carcinoma a cellule renali. Inoltre, alcuni studi associano questo gene, in misura minore, ad altri tipi di cancro, come il cancro al seno.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MITF	rs149617956	GG
MITF	rs104893746	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4286>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MLH1: sindrome di Lynch

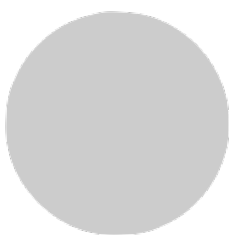
Le mutazioni del gene MLH1 possono essere correlate a malattie come la sindrome di Lynch.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MLH1	rs878853780	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs756843954	GG
MLH1	rs746536721	AA
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63751711	GG
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751657	GG
MLH1	rs63751632	GG
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751275	CC
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750796	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750726	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750443	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MSH2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto

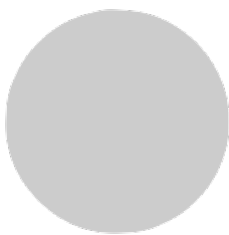
Le mutazioni del gene MSH2 possono essere correlate a malattie come la sindrome di Lynch e il cancro del colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MSH2	rs876657701	CC
MSH2	rs864622183	GG
MSH2	rs863225397	GG
MSH2	rs786204321	CC
MSH2	rs786201590	TT
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA
MSH2	rs63751624	GG
MSH2	rs63751469	CC
MSH2	rs63751432	GG
MSH2	rs63751426	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs63751411	GG
MSH2	rs63751274	CC
MSH2	rs63751226	CC
MSH2	rs63751207	GG
MSH2	rs63751155	CC
MSH2	rs63751119	GG
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs63751018	TT
MSH2	rs63750970	CC
MSH2	rs63750910	CC
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63750849	CC
MSH2	rs63750843	CC
MSH2	rs63750828	GG
MSH2	rs63750808	CC
MSH2	rs63750636	CC
MSH2	rs63750618	CC
MSH2	rs63750615	GG
MSH2	rs63750597	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MSH6: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto

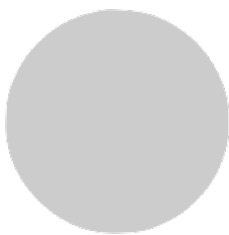
Le mutazioni del gene MSH6 possono essere correlate a malattie come la sindrome di Lynch e il cancro del colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MSH6	rs876660943	GG
MSH6	rs864622153	CC
MSH6	rs786201049	GG
MSH6	rs786201042	CC
MSH6	rs730881816	CC
MSH6	rs63751419	CC
MSH6	rs63751405	TT
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs63750909	CC
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs63750617	CC
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs63750342	GG
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63750138	CC
MSH6	rs63750119	GG
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs63749980	CC
MSH6	rs63749873	CC
MSH6	rs63749843	CC
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs587779263	GG
MSH6	rs587779255	GG
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs587779215	CC
MSH6	rs587779204	TT
MSH6	rs398123231	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2956>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MUTYH: tumore del colon-retto

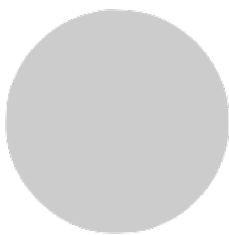
Le mutazioni del gene MUTYH possono essere correlate a malattie come la poliposi associata a MYH e il cancro del colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MUTYH	rs878854193	CC
MUTYH	rs876660787	TT
MUTYH	rs876660774	TT
MUTYH	rs876659676	TT
MUTYH	rs876659420	CC
MUTYH	rs863224502	TT
MUTYH	rs863224452	TT
MUTYH	rs786203161	TT
MUTYH	rs786203115	GG
MUTYH	rs766420907	GG
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs762307622	CC
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs745921592	CC
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs587783057	GG
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs587782730	AA
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs587781337	CC
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587780088	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs558173961	GG
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs376790729	CC
MUTYH	rs376561094	GG
MUTYH	rs374950566	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247798

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

NBN: cancro al seno, alle ovaie, al colon-retto e allo stomaco

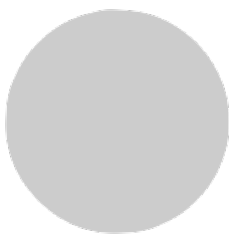
Le mutazioni del gene NBN possono essere correlate a malattie come il cancro al seno, alle ovaie, al colon-retto e allo stomaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NBN	rs876659521	TT
NBN	rs864622090	TT
NBN	rs786205135	AA
NBN	rs786204181	CC
NBN	rs786203223	AA
NBN	rs786201965	CC
NBN	rs786201745	CC
NBN	rs767215758	GG
NBN	rs756363734	CC
NBN	rs730881857	GG
NBN	rs730881850	AA
NBN	rs587782545	TT
NBN	rs587782130	GG
NBN	rs574673404	CC
NBN	rs142301194	AA
NBN	rs121908974	GG
NBN	rs121908973	GG
NBN	rs1057517262	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4683>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

NF1: neurofibromatosi di tipo 1

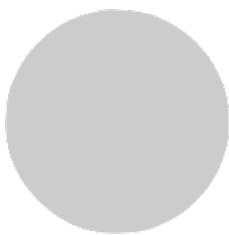
Le mutazioni del gene NF1 possono essere correlate a malattie come la neurofibromatosi di tipo 1.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NF1	rs878853865	CC
NF1	rs876658997	TT
NF1	rs876658853	TT
NF1	rs876658541	CC
NF1	rs876657714	CC
NF1	rs866445127	CC
NF1	rs864622551	GG
NF1	rs864622431	AA
NF1	rs864622161	GG
NF1	rs864622142	TT
NF1	rs863224492	GG
NF1	rs863224491	AA
NF1	rs863224489	GG
NF1	rs863224447	GG
NF1	rs863224446	GG
NF1	rs797045139	CC
NF1	rs797044942	CC
NF1	rs786204253	TT
NF1	rs786204211	TT
NF1	rs786204207	TT
NF1	rs786204157	AA
NF1	rs786203448	CC
NF1	rs786203390	GG
NF1	rs786202457	CC
NF1	rs786202112	GG
NF1	rs786201367	CC
NF1	rs778405030	CC
NF1	rs772295894	CC
NF1	rs771820789	GG
NF1	rs768638173	CC
NF1	rs764079291	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4763>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

NF2: Meningioma multiplo familiare

Le mutazioni del gene NF2 possono essere associate a malattie come i meningiomi multipli familiari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NF2	rs917257652	CC
NF2	rs878853925	AA
NF2	rs794728682	GG
NF2	rs74315505	GG
NF2	rs74315504	CC
NF2	rs74315503	GG
NF2	rs74315499	CC
NF2	rs74315496	CC
NF2	rs587776562	GG
NF2	rs121434259	CC
NF2	rs1064796632	GG
NF2	rs1060503670	AA
NF2	rs1060503667	CC
NF2	rs1060503666	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=637

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

NTHL1: Poliposi adenomatosa familiare attenuata familiare

Le mutazioni nel gene NTHL1 possono essere associate a malattie come la poliposi adenomatosa familiare e il cancro del colon-retto. Inoltre, alcuni studi hanno associato questo gene, in misura minore, ad altri tipi di cancro, come il cancro al seno.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NTHL1	rs779757251	CC
NTHL1	rs146347092	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4913>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RAD50: tumore mammario e pancreatico

Le mutazioni del gene RAD50 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e al pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PALB2	rs886039480	GG
PALB2	rs879254113	CC
PALB2	rs876659463	CC
PALB2	rs864622481	AA
PALB2	rs864622138	GG
PALB2	rs786203821	GG
PALB2	rs786203775	CC
PALB2	rs786203714	AA
PALB2	rs764509489	GG
PALB2	rs760094988	GG
PALB2	rs753153576	CC
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881897	TT
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881879	TT
PALB2	rs730881876	CC
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587782005	TT
PALB2	rs587778587	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs587776423	CC
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs587776413	GG
PALB2	rs587776411	GG
PALB2	rs587776407	GG
PALB2	rs515726111	CC
PALB2	rs515726099	CC
PALB2	rs45494092	AA
PALB2	rs375699023	GG
PALB2	rs180177132	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/79728>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

PMS2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto

Le mutazioni del gene PMS2 possono essere correlate a malattie come la sindrome di Lynch e il cancro del colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PMS2	rs988423880	CC
PMS2	rs876661113	CC
PMS2	rs876659736	TT
PMS2	rs876659480	GG
PMS2	rs863224450	CC
PMS2	rs786201047	GG
PMS2	rs763308607	CC
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs730881919	CC
PMS2	rs63751466	GG
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63750451	GG
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs587780724	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs587779340	TT
PMS2	rs587779338	GG
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs267608172	CC
PMS2	rs267608158	AA
PMS2	rs267608153	CC
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs1458321358	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

POLD1: cancro al seno, alle ovaie, all'utero e al colon-retto

Le mutazioni del gene POLD1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno, alle ovaie, all'utero e al colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POLD1	rs587777627	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5424>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

POLE: cancro ovarico, uterino, colore-rettale e pancreatico

Le mutazioni del gene POLE possono essere correlate a malattie quali il cancro dell'ovaio, dell'utero, del colon-retto e del pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POLE	rs483352909	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220460

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

MSH3: Poliposi adenomatosa familiare attenuata correlata a MSH3

Le mutazioni del gene MSH3 possono essere associate a malattie come la poliposi adenomatosa familiare e il cancro del colon-retto e dello stomaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MSH3	rs539295465	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4437>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

POT1: melanoma familiare

Le mutazioni nel gene POT1 possono essere associate a malattie come il melanoma familiare. Inoltre, alcuni studi hanno associato questo gene, in misura minore, ai gliomi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POT1	rs756198077	GG
POT1	rs531061783	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

PTCH1: carcinoma basocellulare

Le mutazioni nel gene PTCH1 possono essere associate a malattie come il carcinoma basocellulare e il cancro della pelle.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTCH1	rs864622293	CC
PTCH1	rs863225054	TT
PTCH1	rs863224487	AA
PTCH1	rs863224486	GG
PTCH1	rs863224444	CC
PTCH1	rs863224443	TT
PTCH1	rs786204056	AA
PTCH1	rs779388970	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=377

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

PTEN: carcinoma mammario, uterino e del colon-retto

Le mutazioni del gene PTEN possono essere correlate a malattie come il cancro al seno, all'utero e al colon-retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTEN	rs878853937	TT
PTEN	rs876661024	GG
PTEN	rs876660634	AA
PTEN	rs876660535	GG
PTEN	rs876660507	GG
PTEN	rs876659443	AA
PTEN	rs869312778	GG
PTEN	rs869312777	CC
PTEN	rs863224909	CC
PTEN	rs786204931	CC
PTEN	rs786204929	GG
PTEN	rs786204865	AA
PTEN	rs786204863	GG
PTEN	rs786203847	GG
PTEN	rs786202688	AA
PTEN	rs786201044	TT
PTEN	rs786201041	GG
PTEN	rs727504114	TT
PTEN	rs587782607	GG
PTEN	rs587782455	AA
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs587782350	CC
PTEN	rs587781784	AA
PTEN	rs587776667	GG
PTEN	rs562015640	AA
PTEN	rs398123321	TT
PTEN	rs398123317	TT
PTEN	rs397514560	CC
PTEN	rs397514559	CC
PTEN	rs370795352	TT
PTEN	rs138336847	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5728>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RAD50: cancro al seno e alle ovaie

Le mutazioni del gene RAD50 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno e alle ovaie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs373428259	CC
RAD50	rs149201802	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/10111>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RAD51C: carcinoma ovarico

Le mutazioni del gene RAD51C possono essere correlate a malattie come il cancro ovarico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAD51C	rs786201909	TT
RAD51C	rs770637624	CC
RAD51C	rs767796996	GG
RAD51C	rs760235677	GG
RAD51C	rs730881931	TT
RAD51C	rs587782818	CC
RAD51C	rs587782702	GG
RAD51C	rs587782036	GG
RAD51C	rs587781490	AA
RAD51C	rs587780259	AA
RAD51C	rs387907159	CC
RAD51C	rs267606999	GG
RAD51C	rs267606997	GG
RAD51C	rs200293302	CC
RAD51C	rs876659874	GG
RAD51C	rs757128712	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5889>

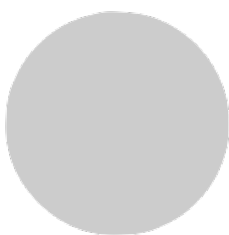
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RB1: sindrome di Lynch e retinoblastoma

Mutazioni nel gene RB1 possono essere associate a una rara sindrome ereditaria di predisposizione al cancro, caratterizzata da una predisposizione a un'ampia gamma di tumori, tra cui neoplasie del tratto gastrointestinale, del tratto urinario, del rene, dell'endometrio, dell'ovaio, del cervello e della prostata, nonché tumori sebacei della pelle. Inoltre, alcuni studi associano questo gene, in misura minore, ad altri tipi di cancro, come il retinoblastoma.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RECQL4: cancro dello stomaco e del colon

Le mutazioni nel gene RECQL4 possono essere associate a malattie come il cancro dello stomaco e del colon. Inoltre, alcuni studi hanno associato questo gene, in misura minore, ad altri tipi di cancro, come il cancro dell'endometrio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RECQL4	rs398124117	CC
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs373130543	CC
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/9401>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

RET: cancro alla tiroide

Le mutazioni del gene RET possono essere correlate a malattie come il cancro alla tiroide.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RET	rs79781594	GG
RET	rs78014899	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77709286	CC
RET	rs77558292	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs76262710	TT
RET	rs75996173	GG
RET	rs75873440	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs75076352	TT
RET	rs74799832	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767404	TT
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA
RET	rs267607011	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5979>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SDHA: cancro gastrico

Le mutazioni del gene SDHA possono essere correlate a malattie come il cancro gastrico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHA	rs781764920	CC
SDHA	rs766667009	GG
SDHA	rs748089700	CC
SDHA	rs151170408	CC
SDHA	rs142441643	CC
SDHA	rs137852768	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29072

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SDHAF2: feocromocitoma-paraganglioma ereditario

Le mutazioni nel gene SDHAF2 possono essere associate a malattie come il feocromocitoma/paraganglioma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHAF2	rs113560320	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54949>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SDHB: carcinoma gastrico

Le mutazioni del gene SDHB possono essere correlate a malattie come il cancro gastrico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHB	rs878854576	CC
SDHB	rs878854575	TT
SDHB	rs878854574	TT
SDHB	rs876658461	GG
SDHB	rs876658451	GG
SDHB	rs876658367	CC
SDHB	rs864321636	CC
SDHB	rs786203800	AA
SDHB	rs786203506	GG
SDHB	rs786203251	GG
SDHB	rs786202732	AA
SDHB	rs786201161	TT
SDHB	rs786201095	AA
SDHB	rs786201085	CC
SDHB	rs786201063	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs74315372	TT
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs74315367	GG
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs727504457	AA
SDHB	rs587782703	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs587782243	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs397516833	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6390>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SDHC: cancro gastrico

Le mutazioni del gene SDHC possono essere correlate a malattie come il cancro gastrico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHC	rs981049067	GG
SDHC	rs786203457	AA
SDHC	rs764575966	CC
SDHC	rs755235380	AA
SDHC	rs587776653	GG
SDHC	rs587776652	GG
SDHC	rs201286421	CC
SDHC	rs1131691062	AA
SDHC	rs1057517818	GG
SDHC	rs898854295	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6391>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SDHD: cancro al seno, all'utero e allo stomaco

Le mutazioni del gene SDHD possono essere correlate a malattie come il cancro al seno, all'utero e allo stomaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHD	rs878854594	CC
SDHD	rs80338845	GG
SDHD	rs80338844	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1060503769	GG
SDHD	rs1050032491	TT
SDHD	rs104894304	AA
SDHD	rs104894302	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6392>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

Sindrome di predisposizione al tumore legata a BAP1

Le mutazioni nel gene BAP1 possono essere associate a malattie come il carcinoma a cellule renali e il cancro al seno. Inoltre, alcuni studi hanno associato questo gene, in misura minore, al meningioma e al cancro ovarico e renale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BAP1	rs864622592	GG
BAP1	rs387906848	GG
BAP1	rs200156887	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289539

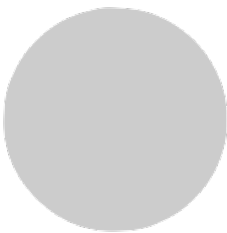
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SMAD4: sindrome della poliposi giovanile e cancro del colon-retto

Le mutazioni del gene SMAD4 possono essere correlate a malattie come la sindrome della poliposi giovanile e il cancro del colon-retto. C'è qualche studio che collega questo gene, su scala più piccola, al cancro del pancreas.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4089>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMAD4	rs878854769	GG
SMAD4	rs876660556	GG
SMAD4	rs876660079	GG
SMAD4	rs876658694	CC
SMAD4	rs863224400	CC
SMAD4	rs80338964	CC
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs587781618	GG
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs377767382	TT
SMAD4	rs377767371	GG
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs377767353	GG
SMAD4	rs377767350	TT
SMAD4	rs377767347	GG
SMAD4	rs377767331	CC
SMAD4	rs377767326	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs1316902116	CC
SMAD4	rs121912581	GG
SMAD4	rs1060500740	TT
SMAD4	rs1060500738	TT
SMAD4	rs1060500733	CC
SMAD4	rs1057519739	GG
SMAD4	rs863224507	TT

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SMARCA4: cancro ovarico

Le mutazioni del gene SMARCA4 possono essere correlate a malattie come il cancro ovarico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMARCA	rs587779750	CC
SMARCA	rs281875227	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6597>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SMARCB1: tumore rabdoide familiare

Le mutazioni nel gene SMARCB1 possono essere associate a malattie come la schwannomatosi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMARCB1	rs797045989	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6598>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

SMARCE1: meningioma multiplo familiare

Le mutazioni nel gene SMARCE1 possono essere associate a malattie come i meningiomi multipli familiari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMARCE1	rs387906857	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263662

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

STK11: cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas

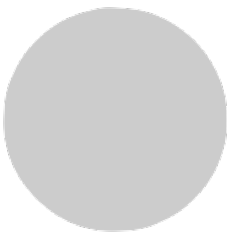
Le mutazioni del gene STK11 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto, allo stomaco e al pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037926	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881975	GG
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6794>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

TERT: Melanoma familiare

Le mutazioni del gene TERT possono essere associate a malattie come il melanoma familiare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TERT	rs797046041	GG
TERT	rs770066110	GG
TERT	rs121918666	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7015>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

TP53: sindrome di Li-Fraumeni, cancro al seno e altro

Le mutazioni del gene TP53 possono essere correlate a malattie come la sindrome di Li-Fraumeni, il cancro al seno, alle ovaie, all'utero, al colon-retto e al pancreas. C'è qualche studio che mette in relazione questo gene, in una scala più piccola, con il cancro gastrico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP53	rs985033810	CC
TP53	rs879253942	AA
TP53	rs879253911	CC
TP53	rs878854073	CC
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876660548	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs876659384	CC
TP53	rs876658982	CC
TP53	rs876658483	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs869312782	CC
TP53	rs866775781	CC
TP53	rs866380588	GG
TP53	rs864622237	AA
TP53	rs863224500	CC
TP53	rs863224499	CC
TP53	rs863224451	CC
TP53	rs786202962	CC
TP53	rs786202799	TT
TP53	rs786202222	AA
TP53	rs786202082	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs786201059	CC
TP53	rs786201057	GG
TP53	rs770776262	GG
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs760043106	AA
TP53	rs747342068	TT
TP53	rs730882029	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

TSC1: complesso sclerosi tuberosa 1

Le mutazioni del gene TSC1 possono essere correlate a malattie come la sclerosi tuberosa complessa 1.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7248>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

TSC2: complesso della sclerosi tuberosa 2

Le mutazioni del gene TSC2 possono essere correlate a malattie come il complesso 2 della sclerosi tuberosa

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSC2	rs886041919	CC
TSC2	rs886041772	CC
TSC2	rs796053509	GG
TSC2	rs796053492	GG
TSC2	rs796053484	GG
TSC2	rs794727906	GG
TSC2	rs794727602	AA
TSC2	rs773920155	GG
TSC2	rs45517414	CC
TSC2	rs45517412	CC
TSC2	rs45517411	GG
TSC2	rs45517404	GG
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs45517399	GG
TSC2	rs45517398	TT
TSC2	rs45517396	CC
TSC2	rs45517395	GG
TSC2	rs45517393	CC
TSC2	rs45517388	CC
TSC2	rs45517382	AA
TSC2	rs45517379	AA
TSC2	rs45517375	GG
TSC2	rs45517371	GG
TSC2	rs45517358	GG
TSC2	rs45517355	AA
TSC2	rs45517352	CC
TSC2	rs45517348	CC
TSC2	rs45517346	GG
TSC2	rs45517340	CC
TSC2	rs45517335	CC
TSC2	rs45517330	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7249>

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

VHL: Sindrome di Von Hippel-Lindau

Le mutazioni del gene VHL possono essere correlate a malattie come la sindrome di von Hippel-Lindau.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs765978945	CC
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

WT1: Nefroblastoma

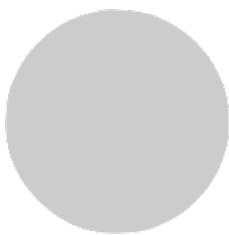
Le mutazioni nel gene WT1 possono essere associate a malattie come i rari tumori maligni del rene e il tumore di Wilms.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WT1	rs587776577	GG
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28942089	GG
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907910	GG
WT1	rs121907909	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7490>

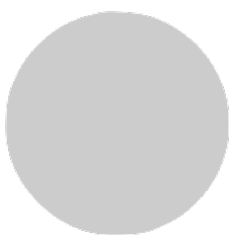
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

Poliposi adenomatosa familiare

La poliposi adenomatosa familiare (FAP) è caratterizzata dallo sviluppo di centinaia o migliaia di adenomi nel retto e nel colon durante la seconda decade di vita.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG
APC	rs863225365	TT
APC	rs863225362	CC

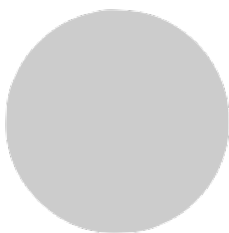
Malattie complesse: mutazioni oncogeniche

Sindrome di Kenny-Caffey

Una rara sindrome ereditaria predisponente al cancro, caratterizzata da predisposizione a un'ampia varietà di tumori, tra cui neoplasie del tratto digestivo, del tratto urinario, del rene, dell'endometrio, dell'ovaio, del cervello e della prostata, nonché tumori della pelle sebacea, a seconda del gene coinvolto. I tumori possono manifestarsi a qualsiasi età, ma spesso insorgono nei giovani. I fattori che influenzano il rischio individuale di tumore includono sesso, età, gene affetto e storia personale di cancro.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AIMP2	rs587779333	TT
EPM2AIP1	rs72481822	GG
EPM2AIP1	rs63750706	CC
EPM2AIP1	rs63750648	AA
EPM2AIP1	rs63750580	AA
EPM2AIP1	rs587778967	AA
EPM2AIP1	rs267607706	CC
EPM2AIP1	rs111052004	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750303	GG
MLH1	rs63750266	GG
MLH1	rs63750193	TT
MLH1	rs63749990	TT
MLH1	rs63749859	TT
MLH1	rs63749818	CC
MLH1	rs63749792	CC
MLH1	rs587779950	GG
MLH1	rs587779022	GG
MLH1	rs587778998	AA
MLH1	rs267607900	AA

Malattie complesse: analisi multivariata

Sepsi

La sepsi è una condizione causata da una risposta immunitaria esacerbata all'infezione, che porta a una risposta infiammatoria che provoca danni ai tessuti e agli organi. I suoi sintomi includono spesso febbre, aumento della frequenza cardiaca e/o respiratoria, confusione o disorientamento, sudorazione e pelle umida. In alcuni casi, potresti avere sintomi specifici dell'infezione specifica che l'ha causata. Questa è una condizione grave e pericolosa per la vita. La genetica gioca un ruolo cruciale nel possibile sviluppo di questa malattia, e geni come IL1B, TOLLIP, TNF e CXCL8 sono correlati con una certa predisposizione a soffrire di sepsi o una maggiore gravità della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
	rs4073	TA
IL1B	rs16944	GG
	rs1800629	GG
TOLLIP	rs5743942	GG
TOLLIP	rs5743867	AG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Secondo il tuo genotipo, non hai una particolare predisposizione a soffrire di sepsi. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3459853/pdf/pone.0046113.pdf>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4449781/pdf/cei0180-0531.pdf>

Malattie complesse: analisi multivariata

Shock settico

Lo shock settico è uno stato di elevata gravità nello sviluppo della sepsi. I loro sintomi sono generalmente gli stessi di questa condizione, ma spesso includono anche pressione sanguigna pericolosamente bassa, diminuzione della quantità di urina prodotta e cambiamenti nello stato mentale. Queste profonde anomalie circolatorie, cellulari e metaboliche, specifiche dello shock settico, sono associate a un rischio di mortalità più elevato rispetto alla sepsi, rendendola una condizione critica. Anche il DNA svolge un ruolo essenziale in questa condizione, poiché i geni SFTPB e TNFAIP3 sono stati collegati alla suscettibilità genetica allo shock settico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SFTPB	rs1130866	AG
TNFAIP3	rs6920220	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, non sei particolarmente predisposto allo shock settico. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://dx.doi.org/10.1097/01.ccm.0000124872.55243.5a>

Malattie complesse: analisi multivariata

Sindrome da distress respiratorio acuto (ARDS)

La sindrome da distress respiratorio acuto (ARDS) è una grave condizione del sistema respiratorio caratterizzata da un'inflammatione diffusa dei polmoni. Il tasso di prevalenza della malattia è basso, ma il suo tasso di mortalità è alto in un breve periodo di tempo. I sintomi includono difficoltà respiratoria, respirazione affannosa e colorazione bluastra della pelle. Le cause sono molteplici e variegata, ma è stato dimostrato che la genetica influisce sulla suscettibilità a questa malattia. In particolare, specifiche mutazioni nei geni come ADIPOQ-AS1 e IL4 sono state associate a questa malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADIPOQ	rs2082940	TC
AGT	rs699	AG
AHR	rs2066853	GG
	rs4073	TA
CYP1A1	rs2606345	AC
IL13	rs20541	GG
IL4	rs2243250	CC
SFTPB	rs1130866	AG
	rs1800629	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, non sei particolarmente predisposto a soffrire della sindrome da distress respiratorio acuto (ARDS). Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929660/pdf/pone.0089170.pdf>

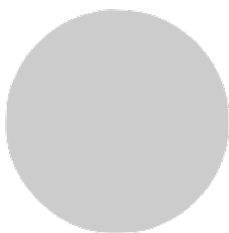
Virus, batteri e funghi

Gravità dell'infezione da COVID19

Il coronavirus (COVID-19) è una malattia infettiva causata dal virus SARS-CoV-2, che ha causato una pandemia globale nel 2020. Lo stato di malattia grave si verifica nel 5% dei pazienti in generale e nel 22% dei pazienti ricoverati e si può presumere che quelli colpiti richiedono ventilazione meccanica a causa di insufficienza respiratoria; che soffrono di altre insufficienza d'organo come coagulopatia, lesioni miocardiche o renali acute; e, nel peggiore dei casi, la morte. La prevenzione della progressione verso lo stato critico della malattia è essenziale per ridurre il tasso di mortalità. Uno studio del 2020, a cui hanno collaborato centinaia di istituzioni e aziende internazionali (tra cui 24Genetics) ha dimostrato l'interrelazione tra genetica e Covid-19, poiché è stato possibile verificare che il gene TYK2 fosse correlato alla predisposizione genetica ad evolvere verso la grave condizione di Covid-19.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



Secondo questo studio, si è predisposti ad evolvere verso uno stato grave di questa malattia, simile alla maggior parte della popolazione. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.nature.com/articles/s41586-021-03767-x>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APCDD1L	rs117463534	CC
DPP9	rs2109069	GG
FYCO1	rs13079478	GG
IFNAR2	rs1131964	TC
KAT7	rs3785928	GG
LAMB1	rs2237698	CC
LOC1053	rs676314	AA
LOC1053	rs79708423	CC
LOC1053	rs4076440	AG
NLN	rs114969787	CC
OAS3	rs10735079	AG
THBS3	rs35154152	TT
TNFSF15	rs6478109	GG
TYK2	rs2304256	AC
#N/A	rs1264701	GG

Virus, batteri e funghi

Sindrome respiratoria acuta grave (SARS)

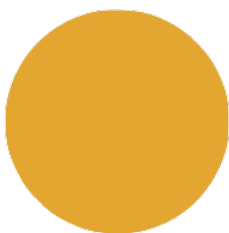
La sindrome respiratoria acuta grave (SARS) è una malattia altamente infettiva causata dal virus SARS-CoV, che può causare gravi infezioni polmonari nell'uomo. I sintomi iniziali spesso includono febbre, mal di testa e dolori muscolari, seguiti da sintomi respiratori come tosse, respiro corto e polmonite. Inoltre, i pazienti affetti da SARS mostrano spesso una diminuzione del numero di linfociti nel sangue, che spesso influisce sulla gravità della malattia. La genetica personale gioca un ruolo importante nella predisposizione all'infezione da SARS-CoV. Nello specifico, alcune varianti di geni come MBL2, IFNG e CCL2 sono state associate a una maggiore predisposizione a soffrire di SARS. Pertanto, la comprensione della genetica della SARS può fornire informazioni preziose per lo sviluppo di nuovi trattamenti e misure preventive per la malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNG	rs2430561	TA
CCL2	rs1024611	AA
MBL2	rs1800450	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



A seconda del tuo genotipo, sei predisposto alla SARS. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

[https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453\(15\)00090-0/pdf](https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453(15)00090-0/pdf)
<https://www.journalofinfection.com/action/showPdf?pii=S0163-4453%2815%2900090-0>

Virus, batteri e funghi

HIV - Contagio

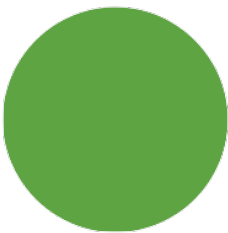
HIV-1 (Human Immunodeficiency Virus type 1) è un virus che solitamente indebolisce il sistema immunitario delle persone infette ed evolve verso la Sindrome da Immunodeficienza Acquisita (AIDS), che facilita la comparsa di infezioni opportunistiche e cancro, il cui trattamento è più complicato a causa alla situazione immunodepressa del paziente. La trasmissione avviene attraverso l'esposizione al sangue e ad altri fluidi corporei della persona infetta, quindi il contatto sessuale è una delle principali vie di infezione. Nel campo genetico è stato dimostrato che il gene TLR8-AS1 è stato associato all'infezione da HIV nelle donne.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IL4	rs2243250	CC
TLR2	rs3804099	TC
TLR7	rs179012	GG
TLR8 AS1	rs3764880	AG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Hai una predisposizione molto bassa all'infezione da HIV-1 in base al tuo genotipo. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18605904/>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11930331/>

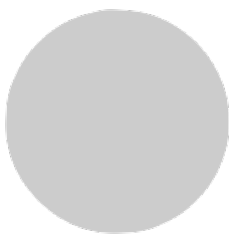
Virus, batteri e funghi

Herpes genitale

L'herpes genitale, o virus herpes simplex di tipo 2 (HSV-2), è un'infezione virale comune che provoca vesciche e piaghe nell'area genitale delle persone infette. È una malattia altamente contagiosa, che si diffonde attraverso il contatto sessuale. La persona infetta può trasmettere il virus dal momento in cui inizia ad incubarlo fino a una settimana dopo la comparsa delle lesioni cutanee. Non esiste una cura per l'herpes genitale e gli antivirali mitigano solo la frequenza delle epidemie. Inoltre, altri farmaci specifici possono essere assunti per trattare i sintomi. La genetica gioca un ruolo importante nella predisposizione all'infezione da virus dell'herpes genitale. È stato verificato che specifiche varianti genetiche nel gene TLR3 sono legate a una minore predisposizione alla contrazione del virus herpes simplex di tipo 2.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



A seconda del tuo genotipo, non hai una particolare predisposizione all'infezione da virus dell'herpes simplex di tipo 2. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552940>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TLR3	rs13126816	GG
TLR3	rs3775291	CC

Virus, batteri e funghi

Cirrosi associata all'epatite B

L'epatite B, causata dal virus dell'epatite B (HBV), può essere un'infezione grave che provoca danni al fegato. Di solito è asintomatica finché non si sviluppano complicazioni. La genetica gioca un ruolo nella predisposizione alla malattia dell'epatite B. Mutazioni in geni come ESR1 e NOD2 sono associate a un rischio maggiore. La vaccinazione è essenziale per prevenire l'infezione. Gli esami del sangue consentono la diagnosi e il trattamento comprende farmaci antivirali. La prevenzione comprende l'assistenza medica in caso di sospetta infezione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ESR1	rs2234693	TC
LOC1053	rs2227982	GG
NOD2	rs2066845	GG
NOD2	rs2066844	CC
STAT4	rs7574865	GG
TLR3	rs3775290	TC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, non sei particolarmente predisposto alla cirrosi correlata all'epatite B. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6616055/>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25014269>

Virus, batteri e funghi

Polmonite acquisita in comunità

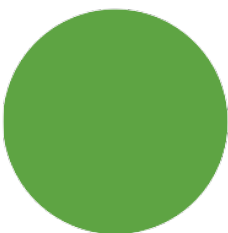
La cosiddetta polmonite acquisita in comunità (CAP), o polmonite acquisita in comunità, si riferisce alla polmonite, in una qualsiasi delle sue varianti, contratta da una persona al di fuori del sistema sanitario, cioè nella vita quotidiana. La PAC è un'infezione polmonare che può essere causata da più microrganismi (batteri, virus e funghi), colpisce persone di tutte le età e si verifica a seguito del riempimento di liquido delle aree del polmone che assorbono l'ossigeno (alveoli). Di conseguenza, il polmone inibisce la sua funzione, causando sintomi come dispnea, febbre, dolore toracico e tosse. Il trattamento di questa patologia dipende solitamente dal microrganismo che l'ha generata. La genetica svolge un ruolo essenziale nello sviluppo di questa malattia, poiché le varianti nel gene IL6-AS1 sono state associate allo sviluppo di polmonite acquisita in comunità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	GC
TNFRSF1	rs1061622	TG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Secondo il tuo genotipo, hai una bassa predisposizione a soffrire di polmonite acquisita in comunità. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/>
<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

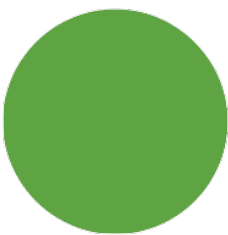
Virus, batteri e funghi

Polmonite ospedaliera

La polmonite acquisita in ospedale (HAP), nota anche come polmonite nosocomiale, è un'infezione polmonare acquisita in ospedale che di solito si presenta nei pazienti 48-72 ore dopo il ricovero. Questa malattia è principalmente causata da batteri, anche se possono essere causati anche da virus e funghi, ed è la seconda infezione nosocomiale più diffusa (15-20% del totale) dopo le infezioni delle vie urinarie. In generale, la polmonite nosocomiale è una malattia grave e pericolosa per la vita e la genetica può svolgere un ruolo significativo nella suscettibilità ad essa. È stato dimostrato che il gene IL6-AS1 codifica per una citochina infiammatoria coinvolta nella risposta immunitaria e gli studi dimostrano che le persone con determinate varianti genetiche in questo gene sono a maggior rischio di sviluppare polmonite acquisita in ospedale.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



A seconda del tuo genotipo, sei poco predisposto alla polmonite acquisita in ospedale. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	GC

Virus, batteri e funghi

Grave polmonite ospedaliera

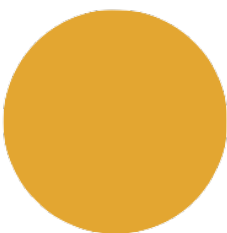
La polmonite acquisita in ospedale (HAP), nota anche come polmonite nosocomiale, è un'infezione polmonare acquisita in ospedale che di solito si presenta nei pazienti 48-72 ore dopo il ricovero. Questa malattia è principalmente causata da batteri, anche se possono essere causati anche da virus e funghi, ed è la seconda infezione nosocomiale più diffusa (15-20% del totale) dopo le infezioni delle vie urinarie. In generale, la polmonite nosocomiale è una malattia grave e pericolosa per la vita e la genetica può svolgere un ruolo importante nella suscettibilità allo sviluppo verso uno stadio grave di polmonite. È stato verificato che le persone con determinate varianti nei geni ABCB1 e AGTR1 hanno una maggiore predisposizione alla polmonite ospedaliera che porta a una degenza ospedaliera più lunga.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCB1	rs1045642	AA
AGTR1	rs5186	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, hai un'elevata predisposizione alla polmonite grave acquisita in ospedale. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>

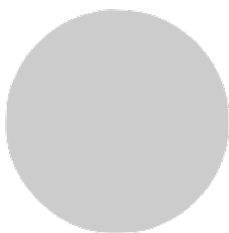
Virus, batteri e funghi

Bronchite

La bronchite è una malattia respiratoria, causata dall'infiammazione dei bronchi, che provoca tosse, respiro sibilante, mancanza di respiro e dolore toracico. Sebbene i fattori ambientali, come l'esposizione al fumo di tabacco e agli inquinanti atmosferici, possano influenzare lo sviluppo della malattia, anche la genetica gioca un ruolo. In particolare, il gene LOC100287329 è stato messo in relazione con una predisposizione genetica alla bronchite. Questo gene produce una proteina, chiamata fattore di necrosi tumorale alfa-linfoide, che è coinvolto nella risposta infiammatoria del nostro organismo. La ricerca ha dimostrato che alcune varianti genetiche del gene LOC100287329 possono aumentare la suscettibilità alla bronchite. Pertanto, la comprensione del ruolo del gene LOC100287329 nello sviluppo della bronchite potrebbe aiutare a sviluppare nuovi approcci terapeutici per la malattia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Secondo il tuo genotipo, non hai una particolare predisposizione a soffrire di bronchite. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598_2017_Article_6791.pdf

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1002	rs909253	AG
LOC1002	rs1041981	AC

Allergie e intolleranze

Intolleranza al lattosio

Il lattosio è il principale zucchero presente in natura nel latte e nei prodotti caseari. Consiste di una molecola di glucosio e di una molecola di galattosio, due zuccheri semplici che il corpo usa per produrre energia. L'enzima lattasi è essenziale nella scomposizione del lattosio in glucosio e galattosio, una fase cruciale in alcuni processi immunitari e neuronali. Certe persone non sono in grado di produrre abbastanza lattasi, e di conseguenza non digeriscono il lattosio, che fermenta nell'intestino generando gas, fastidi digestivi, tensione addominale e/o diarrea.

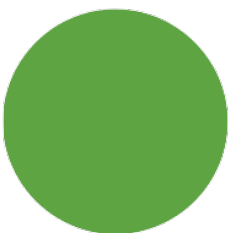
Esistono fattori genetici che giocano un ruolo importante nell'assorbimento del lattosio, come il gene MCM6, che è direttamente collegato con questo processo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MCM6	rs4988235	AA

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, sei predisposto a metabolizzare facilmente il lattosio. Altri fattori genetici e clinici potrebbero essere rilevanti.

Maggiori informazioni:

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jbmr.83>

Allergie e intolleranze

Allergia ai crostacei

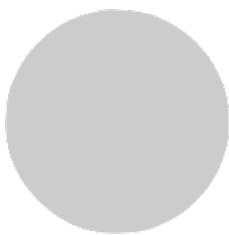
L'allergia ai crostacei è una reazione critica del sistema immunitario alle proteine presenti principalmente nei crostacei. I gamberi e altri molluschi sono una delle fonti più comuni di allergia alimentare. I sintomi sono molteplici e possono variare da una leggera irritazione nella zona a contatto con il cibo (labbra, lingua, bocca...) o infiammazione nella zona della gola, che può rendere difficile o addirittura impossibile la respirazione, a una reazione potenzialmente letale chiamata anafilassi. A livello genetico, le mutazioni del gene TH2LCRR sono state associate ad un aumentato rischio di sviluppare allergia ai gamberetti e, per analogia, ad altri crostacei.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IL13	rs20541	GG
TH2LCRR	rs1800925	CC
#N/A	rs9275596	TC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



In base al tuo genotipo, la tua predisposizione all'allergia ai crostacei è standard. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33175217/>

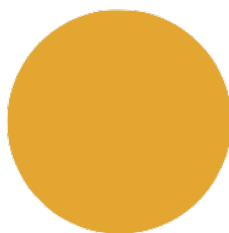
Allergie e intolleranze

Accumulo di mercurio

Il mercurio è un metallo pesante, che raggiunge l'organismo delle persone principalmente attraverso l'ingestione di pesce, viene assorbito dal tratto intestinale, trasportato attraverso il sangue e accumulato in diversi organi del corpo. Livelli elevati di questo metallo pesante possono causare danni al tratto gastrointestinale, al sistema nervoso e ai reni, specialmente nei neonati, nei bambini e nelle donne incinte. A livello genetico, è stato dimostrato che alcuni individui possono accumulare più facilmente mercurio nel sangue, a causa della loro genetica. In particolare, i geni GCLC e GSTP1 codificano per un enzima che aiuta a disintossicare il corpo da composti tossici come il mercurio e ridurre il danno cellulare.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Sei predisposto ad accumulare mercurio nel sangue a seconda del tuo genotipo. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16599007/>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GSTP1	rs1138272	TC
GCLC	rs17883901	GG

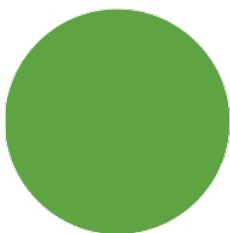
Allergie e intolleranze

Rinite allergica

La rinite allergica è un'inflammatione della mucosa nasale, i cui sintomi sono abbastanza simili a quelli di un raffreddore: prurito nasale, starnuti, naso che cola e congestione nasale, occhi rossi e lacrimanti, tosse e prurito al palato. A volte può causare asma o eczema. La sua causa è l'esposizione a determinati allergeni, principalmente pollini, acari della polvere, funghi o epiteli animali. I sintomi di solito compaiono poco dopo il contatto con l'allergene. Per il suo trattamento viene talvolta utilizzata l'immunoterapia specifica, che consiste nella somministrazione controllata di un estratto della sostanza a cui il paziente è allergico, fino alla diminuzione dei sintomi. La condizione può essere ereditaria o meno, ma a livello genetico è stata verificata la correlazione del gene LOC105376805 con la rinite allergica, il che suggerisce un ruolo importante nella predisposizione a soffrire di questa patologia.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



Secondo questo studio si è meno predisposti a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GLI3	rs4724100	TT
#N/A	rs6898653	GG
#N/A	rs216518	CC
#N/A	rs2155219	TG
#N/A	rs17513503	CC

Allergie e intolleranze

Allergia al polline dell'erba

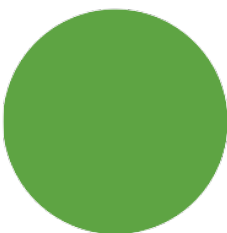
Le graminacee sono piante erbacee monocotiledoni con più di 800 generi e 12.000 specie conosciute, tra cui il grano, la scagliola, l'avena, il riso, la canna da zucchero, le erbe e le erbacce. È noto che il loro polline provoca allergie in molte persone, manifestandosi con sintomi quali congestione nasale, lacrimazione, orticaria e, in casi estremi, persino shock anafilattico. La genetica, in particolare il gene EPS15, svolge un ruolo nella predisposizione a queste allergie, che può influenzare lo sviluppo di strategie di prevenzione e trattamento. Sono in corso di studio anche i possibili collegamenti tra l'allergia ai pollini delle graminacee e malattie come l'asma e la rinite allergica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HLA	rs7775228	TT
LOC1019	rs631208	AG
DNAH5	rs6554809	TC
#N/A	rs7617456	AG
#N/A	rs2155219	TG
#N/A	rs17513503	CC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



Secondo questo studio si è meno predisposti a soffrire di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione. Altri fattori genetici e clinici possono svolgere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23817571/>

Biomarcatori e altro

Livelli di calcio

Il calcio è vitale per il normale funzionamento di più organi e la sua concentrazione sierica è strettamente regolata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GG
GCKR	rs780094	TC
LINC007	rs10491003	TC
CARS1	rs7481584	AG
LOC1053	rs7336933	AG
CYP24A1	rs1570669	AA
WDR81	rs12150338	CC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962

Biomarcatori e altro

Livelli di fosforo

Il fosforo è un minerale essenziale che mantiene l'energia cellulare e mineralizza lo scheletro. Poiché le complesse azioni dei trasportatori di ioni e degli ormoni regolatori regolano le concentrazioni di fosforo nel siero, la variazione genetica può determinare variazioni interindividuali nel metabolismo del fosforo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NBPF3	rs1697421	TT
CSTA	rs17265703	AA
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
FERRY3	rs2970818	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539

Biomarcatori e altro

Livelli di magnesio

I cationi di magnesio, potassio e sodio, comunemente misurati nel siero, sono coinvolti in molti processi fisiologici tra cui il metabolismo energetico, la funzione dei nervi e la funzione muscolare, la trasduzione di segnali e la regolazione della pressione sanguigna.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MUC1	rs4072037	TC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TT
LOC1001	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443

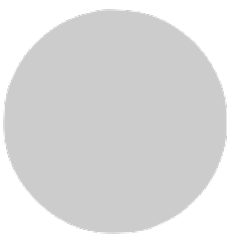
Biomarcatori e altro

Livelli di acidi grassi nel plasma (omega 6)

Gli acidi grassi polinsaturi Omega6 (n6) (PUFA) e i loro metaboliti sono coinvolti nella segnalazione cellulare, nell'infiammazione, nella formazione di coaguli e in altri processi biologici cruciali. I componenti genetici, come le varianti dei geni della desaturasi degli acidi grassi (FADS), determinano la composizione dei PUFA n6.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PDXDC1	rs2280018	AA
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TT
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs2727270	CC
PDXDC1	rs1136001	GG
FTLP19	rs2069036	CC
FADS1	rs174547	TT
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	CC
FADS1	rs174555	TC

Biomarcatori e altro

Livelli di beta-2 microglobulina

La beta-2 microglobulina (B2M) è un componente della molecola di classe I del complesso principale di istocompatibilità (MHC) ed è stata studiata come biomarker di funzionalità renale, malattie cardiovascolari e mortalità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	AG
MICA AS1	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110

Biomarcatori e altro

Livelli di emoglobina glicosilata

L'emoglobina glicosilata A1c (HbA1c) viene utilizzata come misura del controllo glicemico e anche come criterio diagnostico per il diabete.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMG5	rs6684514	GG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	CC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	GG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
SLC30A8	rs13266634	CC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736

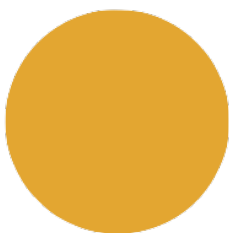
Biomarcatori e altro

Livelli totali di proteine nel siero

In parole povere, possiamo dire che il siero è la parte liquida del sangue che rimane dopo che le cellule del sangue (come i globuli rossi e i globuli bianchi) e le piastrine sono state rimosse, e contiene elementi come acqua, sali, zuccheri, proteine e altri composti importanti per il funzionamento del corpo. Le proteine presenti nel siero sanguigno svolgono un ruolo cruciale nella modulazione e nel monitoraggio di molteplici processi biologici del nostro organismo e non sono solo un riflesso della nostra salute generale e del nostro stato nutrizionale, ma possono anche essere influenzate da malattie, infezioni e squilibri nutrizionali, come la malnutrizione, il cancro e le malattie cardiovascolari, renali e infiammatorie. A livello genetico, è stato confermato che le varianti del gene RPS11, tra le altre, hanno la capacità di influenzare la predisposizione a livelli anomali di proteine sieriche.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TNFRSF1	rs4561508	CC
intergeni	rs204999	AG
TNFRSF1	rs4561508	CC
GCKR	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	CC
RPS11	rs2280401	AA
TNFRSF1	rs4561508	CC
intergeni	rs204999	AG
ELL2	rs3777200	CC
GCKR	rs1260326	TC
RPS11	rs2280401	AA

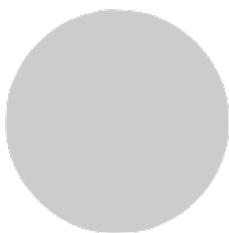
Biomarcatori e altro

Livelli GGT

La GGT (Gamma Glutamyl Transferasi) è un tipo di enzima epatico, essenziale nel processo metabolico degli aminoacidi, che si distingue per la sua capacità di diagnosticare potenziali disturbi epatici. In molti casi una GGT bassa non è dovuta a una malattia, ma semplicemente a una dieta squilibrata con carenze di alcuni nutrienti e vitamine. Tuttavia, livelli elevati di GGT nel sangue possono essere segno di una malattia epatica o di un danno ai dotti biliari, i tubi attraverso i quali la bile entra ed esce dal fegato. I fattori ambientali, come l'assunzione di alcol, alcuni farmaci e alcune malattie, possono avere un effetto diretto su questi livelli, ma anche il patrimonio genetico ha un'influenza determinante. In particolare, alcune varianti genetiche, come la PNPLA3, possono influenzare i livelli di GGT nel sangue.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PNPLA3	rs738409	CC
RNU6	rs6984305	TT
LOC1053	rs10819937	GG
ABO	rs579459	TC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TC
ST3GAL4	rs2236653	TT
ASGR1	rs314253	TT
ABHD12	rs7267979	GG
LOC1019	rs1497406	AG
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AA
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	TC
DLG5	rs754466	AA
EXOC3L4	rs944002	AG
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	AA
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TC
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	CC

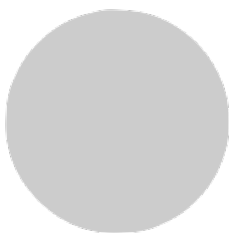
Biomarcatori e altro

Livelli di glicerofosfolipidi

I fosfogliceridi o glicerofosfolipidi sono molecole lipidiche del gruppo dei fosfolipidi. Sono composti da acido fosfatidico, una molecola complessa composta da glicerolo, in cui due acidi grassi (uno saturo e uno insaturo) e un gruppo fosfato sono stati esterificati.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PKD2L1	rs603424	GG
MYRF	rs174536	AA
MYRF	rs174537	GG
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174550	TC
FADS1	rs174555	TC
FADS2	rs968567	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174576	CC
FADS2	rs174578	TA
FADS2	rs174578	TA
SYNE2	rs7157785	GG
GPHN	rs1077989	AC
GPHN	rs1077989	AC

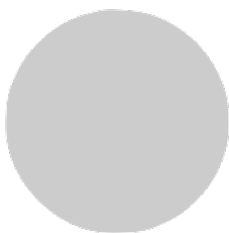
Biomarcatori e altro

Livelli di albumina nel siero

L'albumina è una proteina prodotta dal fegato che si distingue come la proteina più diffusa nel siero del sangue. È una sostanza fondamentale per la regolazione dell'equilibrio osmotico, ovvero il rapporto tra i fluidi all'interno della cellula (intracellulari) e l'ambiente esterno (extracellulari), e per il trasporto di varie molecole. Una diminuzione dei livelli di albumina può essere un segnale di allarme di una possibile malattia renale o epatica, mentre bassi livelli di albumina indicano solitamente disidratazione. In ogni caso, livelli anomali, troppo alti o troppo bassi, non sono necessariamente associati a un problema di salute. È stato dimostrato che alcuni farmaci possono influire sui livelli di albumina e anche la genetica è un importante fattore di influenza. In particolare, sono state identificate varianti nei geni, come FRMD5, che influenzano la concentrazione di albumina nel siero.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	CC
RPS11	rs2280401	AA
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	CC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	CC
HPN AS1	rs11671010	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
ELL2	rs3777200	CC

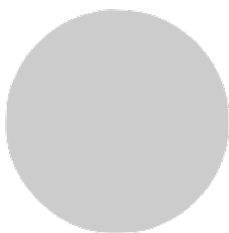
Biomarcatori e altro

Livelli di fosfolipidi

I fosfolipidi, fonte di acidi grassi essenziali, sono cruciali per la salute cellulare e la formazione delle membrane cellulari. Funzionano anche come veicolo per assorbire vitamine liposolubili come A, D, E e K. I lipidi immagazzinati sono riserve energetiche e fonte di energia durante l'esercizio. Alterazioni in questi lipidi possono precedere disfunzioni metaboliche, problemi cardiovascolari e altre patologie. Dieta e metabolismo influenzano questi lipidi, ma la genetica, soprattutto varianti di geni come LCT, incide sulla predisposizione a livelli anomali di fosfolipidi.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AA
RPLP0P2	rs1692120	AG
FADS1	rs174547	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	GG
LCT	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AG
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	CC
SYCP2L	rs4713103	TT
RAB3IL1	rs2521572	GG
DAGLA	rs198426	TT
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TT
STIM2	rs6844153	TC
ELOVL2	rs2236212	CC
ELOVL2	rs4711171	CC

Biomarcatori e altro

Modifica delle strutture cardiache

Le misure ecocardiografiche della struttura e della funzione del ventricolo sinistro (LV) sono fenotipi ereditari di possibili malattie cardiovascolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	CC
SMG6	rs10852932	TG
PRDM6	rs17470137	AG
HMGA2	rs4026608	TT
LINC023	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	AG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



Secondo questo studio, hai una predisposizione simile a quella della maggioranza della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346

Biomarcatori e altro

Ritmo cardiaco

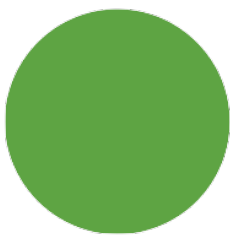
L'alta frequenza cardiaca a riposo è associata ad un maggiore rischio di malattie cardiovascolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	CC
LOC1053	rs17287293	AG
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	GG
SLC35F1	rs11153730	TC
KIAA1755	rs6127471	TC
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	GG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AC
FNDC3B	rs9647379	CG
RFX4	rs2067615	AT
CPNE8	rs826838	TT
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AA
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione migliore rispetto alla maggioranza della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

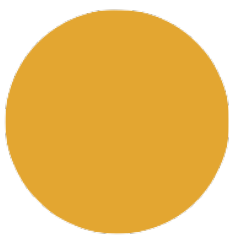
Biomarcatori e altro

Pulsazioni a riposo

Una maggiore frequenza cardiaca a riposo è associata ad un aumento delle malattie cardiovascolari.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TFPI	rs4140885	GG
GNG11	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	CC
LOC1053	rs17287293	AG
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	GG
SLC35F1	rs11153730	TC
KIAA1755	rs6127471	TC
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	GG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AC
FNDC3B	rs9647379	CG
RFX4	rs2067615	AT
CPNE8	rs826838	TT
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AA
HMG2P	rs17083533	GG
PKD2L2	rs7722600	AA

Biomarcatori e altro

Livelli di bilirubina

La bilirubina è un pigmento giallastro che viene prodotto durante la scomposizione dei globuli rossi, passa attraverso il fegato e viene infine espulso dall'organismo. Livelli inferiori alla norma non destano preoccupazione, ma livelli anormalmente elevati possono indicare che il fegato non elimina correttamente la bilirubina, il che può indicare una malattia o un danno epatico. È quindi considerato un indicatore importante per rilevare determinate condizioni. Se le malattie del fegato sono un fattore comune che influenza questi livelli, anche la genetica gioca un ruolo importante. Variazioni in geni specifici, come UGT1A10, svolgono un ruolo nel determinare i livelli di bilirubina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UGT1A10	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484

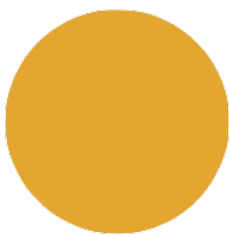
Biomarcatori e altro

Livelli di ormoni tiroidei

L'ormone tiroideo è essenziale per un metabolismo e uno sviluppo normali, e le anomalie evidenti nella funzione tiroidea portano a disturbi endocrini comuni che colpiscono circa il 10% delle persone nel corso della loro vita. Inoltre, le lievi alterazioni della funzione tiroidea sono associate anche a cambiamenti di peso, fibrillazione atriale, osteoporosi e disturbi psichiatrici.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	GC
LOC1053	rs10799824	GG
LOC1053	rs3813582	TT
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
IGFBP	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FGF7	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	TC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TG
	rs657152	AC
ITPK1	rs11624776	AA
NRG1	rs7825175	GG
LINC006	rs1537424	TC
SASH1	rs9497965	CC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AA
PTCSC2	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	GG

Biomarcatori e altro

Quantità di eosinofili

Gli eosinofili sono leucociti pleiotropici multifunzionali coinvolti nell'iniziazione e nella propagazione di risposte infiammatorie e, pertanto, svolgono un ruolo importante nella patogenesi delle malattie infiammatorie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IL1RL1	rs1420101	TC
LOC1027	rs12619285	AG
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	GG
WDR36	rs2416257	TC
TNXB	rs2269426	AA

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610

Biomarcatori e altro

Quantità di neutrofili

I neutrofili sono leucociti (globuli bianchi) di tipo granulocitario chiamati anche polimorfonucleari (PMN). Il conteggio dei globuli bianchi (WBC) è una misura clinica comune utilizzata come predittore di determinati aspetti della salute umana, tra cui l'immunità e lo stato di infezione. Il conteggio dei globuli bianchi è anche una caratteristica complessa che varia tra individui e gruppi di antenati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDK6	rs445	CC
MED24	rs8078723	TC
MED24	rs8078723	TC
PSMD3	rs4794822	CC
PSMD3	rs4794822	CC
AK12388	rs6936204	TC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241

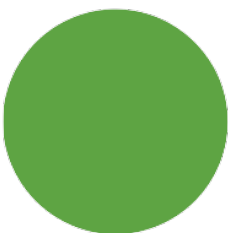
Biomarcatori e altro

Livelli di interleuchina 6

Le interleuchine (o interleuchine) sono proteine che funzionano come trasmettitori di allarme nel corpo quando si verifica un'infezione o un attacco da parte di microrganismi dannosi. Dicono al corpo di inviare cellule immunitarie per neutralizzare quell'attacco e anche quando porre fine alla difesa. L'interleuchina 6 (IL-6) di solito funziona come appena descritto, ma a volte può verificarsi una risposta immunitaria sproporzionata e un'eccessiva sintesi di IL-6, che porta a una risposta proinfiammatoria sistemica, che può causare gravi sintomi nei tessuti e negli organi come polmoni, fegato, reni, cuore o sistema nervoso centrale, mettendo potenzialmente in pericolo la vita dell'individuo. La genetica gioca un ruolo essenziale nella predisposizione a generare alti livelli di interleuchina 6 circolante, come indicato da specifiche mutazioni nel gene IL6R.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



A seconda del tuo genotipo, sei predisposto a mantenere livelli standard di interleuchina 6. Altri fattori genetici e clinici possono avere un ruolo.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668154/pdf/nihms45547.pdf>
https://www.researchgate.net/publication/51563230_Relationship_of_Plasma_Interleukin-6_and_Its_Genetic_Variants_With_Hypertension_in_Hong_Kong_Chinese

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IL6 AS1	rs1800796	GC
IL6R	rs4537545	CC

Biomarcatori e altro

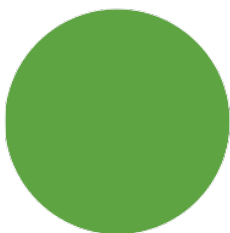
Quantità di piastrine

Le piastrine sono piccoli frammenti di cellule del sangue. La loro funzione è quella di formare coaguli di sangue che aiutano a guarire le ferite e prevenire le emorragie. Il midollo osseo produce le piastrine. I problemi possono sorgere quando ci sono poche o troppe piastrine o quando queste non riescono a soddisfare la sua funzione correttamente.

Se il sangue ha poche piastrine, è chiamato trombocitopenia e vi è il rischio di sanguinamento da moderato a grave. Se il sangue contiene troppe piastrine, c'è il rischio di coaguli di sangue.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione migliore rispetto alla maggioranza della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	TT
EHD3	rs625132	AG
THADA	rs17030845	TT
LOC3398	rs7641175	AA
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	AC
CARMIL1	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
BAK1	rs210134	GG
LOC1079	rs9399137	TC
CTB	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
PLEC	rs6995402	TC
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	GG
CDKN2A	rs3731211	TA
PSMD13	rs505404	TT
FEN1	rs4246215	GG
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Biomarcatori e altro

Livelli di IgE

La concentrazione di atopia e IgE plasmatica sono tratti geneticamente complessi, e i fattori di rischio genetici specifici che portano alla deregolazione delle IgE e dell'atopia clinica sono un'area di ricerca attiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FCER1A	rs2251746	TC
NAB2	rs1059513	TC
IL13	rs20541	GG
LOC1053	rs2523809	TG
HLA W	rs2571391	AC
ACKR1	rs13962	GG
MTCO3P	rs2858331	AA
OR10J7P	rs4656784	AA
LPP	rs9290877	TC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330

Biomarcatori e altro

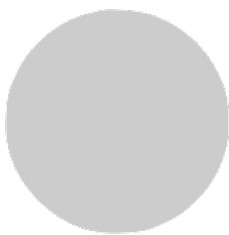
Quantità di globuli bianchi

I globuli bianchi sono un tipo di cellula sanguigna, sono prodotti nel midollo osseo e si trovano nel sangue e nei tessuti linfatici. I globuli bianchi fanno parte del sistema immunitario del corpo. Aiutano il corpo a combattere le infezioni e altre malattie. I tipi di globuli bianchi sono i granulociti (neutrofili, eosinofili e basofili), i monociti e i linfociti (cellule T e cellule B).

Il conteggio dei globuli bianchi è una misura clinica comune a partire dai campioni di emocromo e varia ampiamente tra gli individui sani.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	AG
LOC1053	rs10980800	TT
PSMD3	rs8078723	TC
HCG22	rs2517510	TG
PSMD3	rs4794822	CC

Biomarcatori e altro

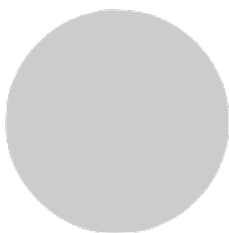
Quantità di monociti nel sangue

I monociti sono un tipo di globuli bianchi agranulociti. Si tratta del più grande dei leucociti.

Con il conteggio dei globuli bianchi che emerge come un importante fattore di rischio per le malattie infiammatorie croniche, le associazioni genetiche di tipi differenziali di leucociti, nello specifico il conteggio dei monociti, stanno fornendo nuovi candidati e modalità per investigare ulteriormente. I monociti circolanti svolgono un ruolo fondamentale nelle malattie vascolari, come ad esempio nella formazione della placca aterosclerotica.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITGA4	rs2124440	AG
RPN1	rs2712381	AC
ACKR2	rs2228467	TT
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TT

Biomarcatori e altro

Livelli di solfato di deidroepiandrosterone

Il solfato di deidroepiandrosterone (DHEAS) è lo steroide circolante più abbondante secreto dalle ghiandole surrenali; tuttavia, la sua funzione è sconosciuta. La sua concentrazione sierica diminuisce significativamente con l'aumentare dell'età, il che ha portato a ipotizzare che una carenza relativa del DHEAS possa contribuire allo sviluppo di malattie comuni legate all'età o alla riduzione della longevità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ZKSCAN5	rs11761528	CC
SULT2A1	rs2637125	GG
SRP14	rs7181230	AA
HHEX	rs2497306	CC
LOC1079	rs2185570	TT
TRIM4	rs17277546	GG
BCL2L11	rs6738028	CG
ARPC1A	rs740160	CC

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175

Biomarcatori e altro

Livelli di acido urico

Elevati livelli di acido urico nel siero causano la gotta e sono un fattore di rischio per malattie cardiovascolari e diabete.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TT
ABCG2	rs2231142	GG
CARMIL1	rs742132	AG
SLC17A1	rs1183201	AT
SLC16A9	rs12356193	AA
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A1	rs505802	TT

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597

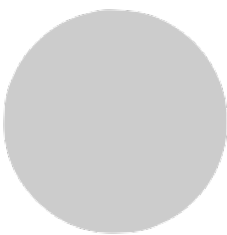
Biomarcatori e altro

Menopausa precoce

La menopausa è la cessazione della funzione riproduttiva delle ovaie umane. Questa fase della vita è associata ad uno dei principali cambiamenti ormonali delle donne, caratterizzato da una diminuzione della secrezione di estrogeni, progesterone e, in misura minore, testosterone. Influenza il benessere di una donna ed è associato a diverse importanti malattie legate all'età, come le malattie cardiovascolari, il cancro al seno, l'osteoartrite e l'osteoporosi.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22267201

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EXO1	rs1635501	TC
FNDC4	rs2303369	TC
TLK1	rs10183486	TC
UIMC1	rs365132	TG
SYCP2L	rs2153157	AG
ASH2L	rs2517388	TT
LOC1027	rs12294104	CC
PRIM1	rs2277339	TT
TDRD3	rs4886238	GG
POLG	rs2307449	TG
GSPT1	rs10852344	TT
TMEM150	rs11668344	AA
NLRP11	rs12461110	GG
MCM8	rs16991615	GG

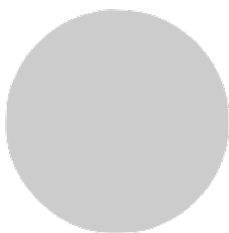
Biomarcatori e altro

Livelli di densità ossea

La densità minerale ossea (BMD) è il predittore più comunemente usato per il rischio di fratture.

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FABP3P2	rs9533090	CC
ZNF408;	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TC
TMEM26	rs1053051	TC
RPS3AP2	rs13336428	AG
HROB	rs227584	AC
FAM210A	rs4796995	AG
CCDC170	rs4869742	TC
CPED1	rs13245690	AA
CBR1 AS1	rs4817775	CC
CPN1	rs7084921	CC
LOC1053	rs430727	TC
LOC1079	rs1564981	AG
DCDC1	rs163879	TC
RHEBL1	rs12821008	CC
DNM3	rs479336	GG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AA
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	GG
GPATCH1	rs10416218	TC
HOXC6;	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	CC
KCNMA1	rs7071206	TT
USF3	rs1026364	TG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	TC
LRP5	rs3736228	CC

Biomarcatori e altro

Volume polmonare

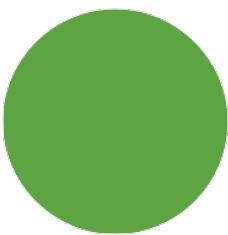
Il volume polmonare è un fattore importante che influenza la nostra funzione respiratoria. È misurato dalla capacità vitale forzata (FVC), che indica il volume massimo di aria espirata al massimo sforzo possibile, a partire da un'ispirazione massimale, ed è espresso come volume (in ml). Livelli bassi di questo indicatore possono indicare un'ostruzione polmonare. Lo strumento di analisi utilizzato è la spirometria, che viene impiegata per diagnosticare e monitorare malattie respiratorie come l'asma e la BPCO (broncopneumopatia cronica ostruttiva), tra le altre. I fattori ambientali, come il fumo e l'esposizione a sostanze inquinanti, possono influenzare i risultati, ma anche la genetica gioca un ruolo importante. È stato scoperto che varianti specifiche di geni, come il BMP6, possono influenzare la capacità vitale forzata di una persona.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EFEMP1	rs1430193	TT
BMP6	rs6923462	CC
MIR129 2	rs4237643	TT
PRDM11	rs2863171	AA
WVOX	rs1079572	AG

Analisi GWAS

Cosa dice la tua genetica?



In base a questo studio, hai una predisposizione migliore rispetto alla maggioranza della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828

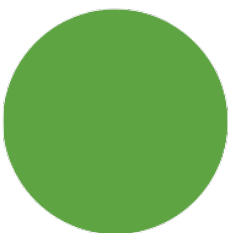
Biomarcatori e altro

Longevità

La longevità è descritta come la durata della vita di una persona ed è un fenomeno multifattoriale, che coinvolge fattori ambientali, soprattutto dieta, sport, stress e altri aspetti dello stile di vita, e genetici. La ricerca sulla componente genetica della longevità umana si è concentrata sulle vie di segnalazione della risposta allo stress, sulla riparazione del DNA e sull'immagazzinamento e l'utilizzo dei nutrienti. Questi processi sono mediati da un'ampia varietà di geni, alcuni dei quali sono stati identificati come possibili determinanti della longevità. Pertanto, sebbene la longevità sia un fenomeno complesso e multifattoriale, le prove indicano che la genetica svolge un ruolo importante nella sua determinazione e una particolare variante del gene TAS2R16 è legata alla naturale propensione alla longevità nelle donne.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



A seconda del tuo genotipo, hai la propensione ad essere una persona longeva. Altri fattori genetici e clinici possono influenzare

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3487725/pdf/pone.0045232.pdf>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TAS2R16	rs978739	TT

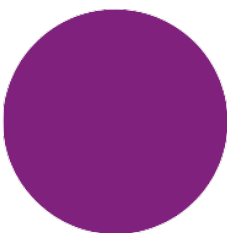
Farmacogenetica

Warfarin

Il warfarin è un farmaco anticoagulante orale che viene usato per prevenire la formazione di trombi ed emboli. Inibisce la produzione di fattori di coagulazione dipendenti dalla vitamina K e riduce quindi la capacità del sangue di coagularsi. Il suo metodo di azione più lento di solito richiede più di un giorno per far notare il suo effetto dopo la prima dose. Ci sono alcuni rischi associati alla terapia con warfarin come un sanguinamento eccessivo, interazioni farmacologiche e malformazioni congenite, pertanto i pazienti che lo assumono devono essere monitorati attentamente dal medico. Possono essere date dosi elevate di vitamina K per contrastare gli effetti del warfarin, anche se spesso la completa inibizione si verifica solo fino a 12-24 ore dopo la somministrazione.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo CC possono avere un maggior bisogno di warfarin rispetto ai pazienti con il genotipo TC o TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di warfarin in un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26024874>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VKORC1	rs9923231	CC

Farmacogenetica

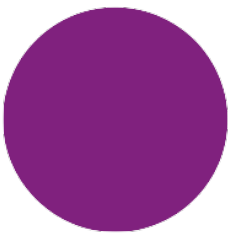
Meperidina

La petidina (DCI), generalmente nota come meperidina, è un analgesico narcotico che agisce come un sedativo del sistema nervoso centrale e viene usato per alleviare il dolore di media o alta intensità. Questo farmaco è principalmente conosciuto con i nomi commerciali Dolantina, Demerol e Dolosal. La petidina appartiene al gruppo di oppiacei sintetici, più specificamente alla famiglia delle fenilpiperidine (famiglia con diversa struttura e proprietà farmacologiche rispetto ai farmaci della famiglia delle fenilpropilamine come ad esempio il metadone). Come altri oppiacei, causa dipendenza e sintomi di astinenza se si smette bruscamente di usarla dopo diversi giorni di somministrazione, per cui la dose deve essere ridotta gradualmente.

Ha la proprietà unica tra gli oppioidi di produrre il blocco dei canali ionici, fornendo così anche l'analgesia attraverso un meccanismo anestetico locale.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono avere un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico. Altri fattori genetici e clinici possono influire.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

Farmacogenetica

Pentazocina

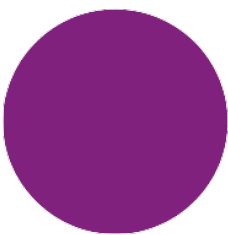
La pentazocina è un narcotico di tipo analgesico oppioide dalla preparazione sintetica, molto potente, della serie delle benzazocine (benzomorfanone). La pentazocina è venduta sotto molti nomi, come Talwin (con naloxone) e Talacen (con paracetamolo).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono avere un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico rispetto ai pazienti con il genotipo CC.

Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/CN236541>

Farmacogenetica

Morfina

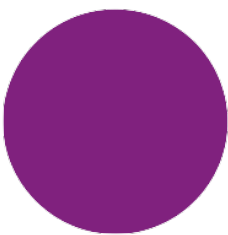
La morfina è una sostanza di uso controllato, un agonista oppiaceo usato in premedicazione, anestesia, analgesia, trattamento del dolore associato a ischemia miocardica e della dispnea associata a insufficienza ventricolare sinistra acuta ed edema polmonare. Si tratta di una polvere bianca, inodore, cristallina e solubile in acqua.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono avere un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico rispetto ai pazienti con il genotipo CC.

Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

Farmacogenetica

Aspirina

L'acido acetilsalicilico o ASA (C₉H₈O₄), popolarmente conosciuto come aspirina, nome di un marchio che è passato ad avere un uso comune, è un farmaco della famiglia dei salicilati. E' usato come una medicina per trattare il dolore (analgesico), la febbre (antipiretici) e l'infiammazione (antinfiammatorio), a causa del suo effetto inibitorio, non selettivo, della cicloossigenasi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTGS1	rs10306114	AA

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA che sono trattati con aspirina possono avere un rischio ridotto, ma non assente, di una non-risposta all'aspirina rispetto ai pazienti con il genotipo AG o GG. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente all'aspirina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>

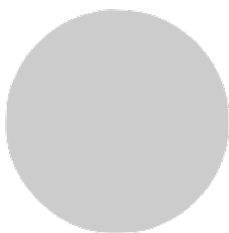
Farmacogenetica

Simvastatina

La simvastatina è un agente ipolipemizzante derivato sinteticamente dalla fermentazione di *Aspergillus terreus*. Esso è un potente inibitore competitivo di 3-idrossi-3-metilglutaril coenzima A reduttasi (idrossimetilglutaril COA reduttasi), che è l'enzima che limita la velocità nella biosintesi del colesterolo. Può anche interferire con la produzione di ormoni steroidei. A causa dell'induzione dei recettori LDL epatici, aumenta la decomposizione del colesterolo LDL.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono avere un minor rischio di miopatia correlata alla simvastatina rispetto ai pazienti con il genotipo CT o CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il rischio di tossicità di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0220991>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLCO1B1	rs4149056	TT

Farmacogenetica

Bupropione

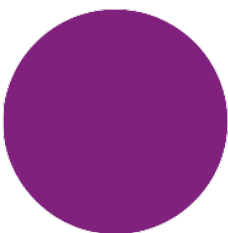
Il bupropione o clorbutilcetoanfetamina (venduto con i marchi Odranal, Wellbutrin, Zyban, Zyban, Voxra, Budeprion, Prexaton, Elontril o Aplenzin; e precedentemente conosciuto come anfebutamone) è un farmaco con proprietà psicostimolanti indicato come antidepressivo e utile per il tabagismo, appartenente alla classe di inibitori della ricaptazione di dopamina e noradrenalina (IRDN).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ANKK1	rs1800497	AA

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA trattati con bupropione hanno meno probabilità di smettere di fumare rispetto ai pazienti con il genotipo GG, sebbene questo sia stato contraddetto in un altro studio. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare le probabilità di smettere di fumare del paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15492764>

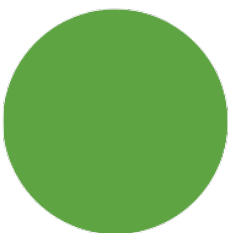
Farmacogenetica

Pravastatina

La pravastatina è un agente riduttore del colesterolo che appartiene a una classe di farmaci noti come statine. Deriva dalla trasformazione microbica della mevastatina, la prima statina scoperta. È un diidrossi acido ad anello aperto con un gruppo 6'-ossidrilico che non richiede l'attivazione in vivo. La pravastatina è una delle statine con la potenza più bassa; tuttavia, si ritiene che la maggiore idrofilicità conferisca dei vantaggi come una penetrazione minima attraverso le membrane lipofile di cellule periferiche, una maggiore selettività per i tessuti epatici ed effetti collaterali ridotti rispetto alla lovastatina e alla simvastatina.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA che sono trattati con statine possono essere più propensi a rispondere, rispetto ai pazienti con il genotipo A o TT.

Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente quando è trattato con le statine.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

Farmacogenetica

Metotressato

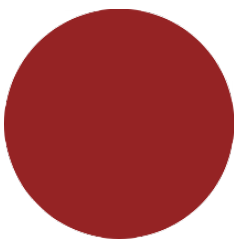
Il metotressato è anche noto con l'acronimo MTX, è un farmaco simile all'acido folico utilizzato nel trattamento del cancro e delle malattie autoimmuni come l'artrite reumatoide e la psoriasi. Produce effetti anti-infiammatori potenti a partire dall'inibizione enzimatica, la diminuzione di diversi elementi metabolici e l'accumulo intracellulare ed extracellulare di adenosina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTHFR	rs1801133	AG

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AG e affetti da leucemia o linfoma trattati con metotressato possono: 1) avere una risposta più debole a un trattamento 2) presentare un maggiore rischio di tossicità 3) richiedere una dose minore di metotressato e 4) presentare un maggiore rischio di carenza di folati rispetto al genotipo GG. Oppure possono 1) avere una migliore risposta al trattamento 2) presentare un rischio minore di tossicità e 3) richiedere una dose maggiore di metotressato rispetto ai pazienti con il genotipo AA.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>

Farmacogenetica

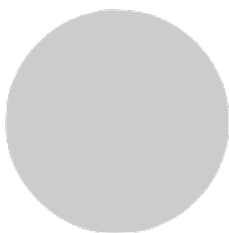
Fluorouracile, capecitabina, analoghi di pirimidina, tegafur e neoplasie

Fluorouracile, capecitabina, analoghi della pirimidina, tegafur e neoplasie:

il 5-fluorouracile, noto anche come 5-FU, è un potente antimetabolita utilizzato nel trattamento del cancro. Si tratta di un farmaco che blocca la reazione di metilazione dell'acido deossiridilico per trasformarlo in acido timidilico inibendo un enzima che è importante per la sintesi di timidina che, essendo parte della molecola di DNA, ne arresta la formazione. Il farmaco è specifico della fase del ciclo cellulare, la fase S. Il 5-fluorouracile interviene nella sintesi del DNA e inibisce in un certo senso la formazione di RNA. Entrambe le azioni si combinano per promuovere uno squilibrio metabolico che provoca la morte delle cellule. L'attività inibitoria del farmaco, per analogia con l'uracile, influenza la rapida crescita delle cellule neoplastiche che preferenzialmente sfruttano la molecola uracile per la biosintesi dell'acido nucleico. Gli effetti di una privazione del DNA e dell'RNA attaccano maggiormente le cellule che crescono e si moltiplicano in modo incontrollabile rispetto a quelle normali.

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT trattati con chemioterapia a base di fluoropirimidine possono avere 1) una maggiore eliminazione del farmaco e 2) rischi e tossicità del farmaco minori, ma non assenti, rispetto ai pazienti con il genotipo AT. La combinazione (FOLFOX, FOLFIRI o FEC) e la somministrazione del farmaco possono influenzare il rischio di tossicità. Anche altri fattori genetici e clinici possono influire.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23603345>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DPYD	rs67376798	TT

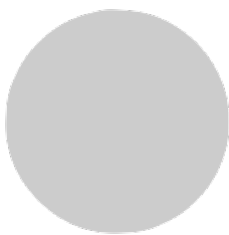
Farmacogenetica

Vincristina

Vincristina è un alcaloide vinca antitumorale isolato della Vinca Rosea. E' commercializzato con marchi diversi, molti dei quali hanno diverse formulazioni come Marqibo (iniezione liposomiale) e Vincasar. La vincristina è indicata per il trattamento della leucemia acuta, del linfoma maligno, del morbo di Hodgkin, dell'eritremia acuta e della panmielosi acuta. Il solfato di vincristina è spesso scelto come parte di polichemioterapia a causa della mancanza di una significativa soppressione del midollo osseo (alla dose raccomandata) e della tossicità clinica unica (neuropatia).

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono avere un rischio ridotto, ma non assente, di malattie del sistema nervoso periferico quando trattati con vincristina, rispetto ai pazienti con il genotipo TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta di un paziente alla vincristina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CEP72	rs924607	TC

Farmacogenetica

Tacrolimus

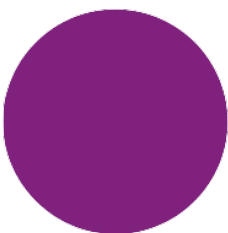
Il tacrolimus (FK-506 o anche Fujimycin) è un farmaco immunosoppressore che viene utilizzato soprattutto dopo il trapianto di organi per ridurre l'attività del sistema immunitario del paziente e, pertanto, il rischio di rigetto. E' utilizzato anche in preparazioni per uso topico per il trattamento della dermatite atopica grave, dell'uveite refrattaria grave dopo trapianti di midollo osseo e della condizione cutanea della vitiligine. Il tacrolimus è chimicamente noto come macrolide. Riduce l'attività peptidil-prolil isomerasi unendosi alla FKBP-12 immunofillina (proteina legante FK506) creando un nuovo complesso. Questo complesso FKBP12-FK506 interagisce e inibisce la calcineurina, inibendo così la trasduzione dei segnali dei linfociti T e la trascrizione di IL-2.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	TT

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I destinatari di trapianto con il genotipo TT (CYP3A4) possono richiedere una dose minore di tacrolimus rispetto ai pazienti con il genotipo TC o CC. Anche altri fattori genetici e clinici, come il CYP3A5 (rs776746), possono influenzare i requisiti di dosaggio di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>

Farmacogenetica

Interferone alfa - 2b

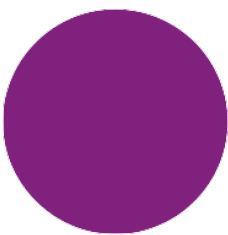
Il peginterferone alfa-2b è una forma di interferone ricombinante che viene usato come parte di una terapia combinata per il trattamento dell'epatite C cronica, una malattia epatica infettiva causata da un'infezione con il virus dell'epatite C (HCV).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNL4	rs12979860	TC

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e il genotipo 1 dell'epatite C possono avere una risposta ridotta (risposta virologica sostenuta, SVR) quando viene somministrato un interferone alfa (2a, 2b) e della ribavirina rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Possono anche avere un'eliminazione meno spontanea nelle infezioni acute da HCV rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente all'interferone e alla ribavirina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

Farmacogenetica

Ribavirina

La ribavirina, anche nota come virazole, è un nucleoside sintetico in cui la base azotata è il triazolcarbrossamide, che agisce come un antivirale. La ribavirina può essere somministrata per via orale, topica e inalatoria.

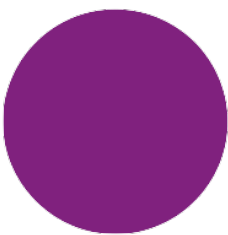
La ribavirina inibisce in vitro la crescita di virus sia di DNA sia di RNA, come mixovirus, paramixovirus, arenavirus, bunyavirus, virus dell'herpes, adenovirus e poxvirus.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNL4	rs12979860	TC

Analisi monovariante

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e il genotipo 1 dell'epatite C possono avere una risposta ridotta (risposta virologica sostenuta, SVR) quando viene somministrato un interferone alfa (2a, 2b) e della ribavirina. Possono anche avere un'eliminazione meno spontanea nelle infezioni acute da HCV rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22438096>

Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia isovalerica

L'acidemia isovalerica (IVA) è un'aciduria organica a trasmissione autosomica recessiva, caratterizzata dal deficit di isovaleril CoA-deidrogenasi, associata a quadri clinici variabili, ad esordio neonatale, con episodi acuti di vomito, ritardo della crescita, crisi epilettiche, letargia, odore caratteristico di "piedi sudati", pancreatite acuta e ritardo dello sviluppo lieve-grave, oppure, ad esordio nell'infanzia, con acidosi metabolica (provocata da digiuno prolungato, maggiore assunzione di cibo iperproteico o infezioni). In assenza di un trattamento immediato, può essere letale. Sono stati anche descritti casi intermittenti cronici e soggetti asintomatici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IVD	rs796051983	CC
IVD	rs765815516	CC
IVD	rs748026507	TT
IVD	rs398123683	TT
IVD	rs34695403	CC
IVD	rs28940889	CC
IVD	rs142761835	GG
IVD	rs121434285	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33

Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia metilmalonica e malonica combinata

L'acidemia combinata malonica e metilmalonica è un raro errore congenito del metabolismo caratterizzato da livelli elevati di acido malonico (MA) e acido metilmalonico (MMA) nei fluidi corporei, con livelli più elevati di MMA rispetto a MA. La CMAMMA si presenta durante l'infanzia con acidosi metabolica, ritardo dello sviluppo, distonia e ritardo della crescita o in età adulta con convulsioni, perdita di memoria e deterioramento cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACSF3	rs757905943	GG
ACSF3	rs752338222	GG
ACSF3	rs387907119	GG
ACSF3	rs370382601	AA
ACSF3	rs145583876	GG
ACSF3	rs141090143	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289504

Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia metilmalonica da deficit di metilmalonil-CoA epimerasi

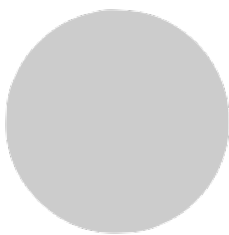
L'acidemia metilmalonica da deficit di metilmalonil-CoA epimerasi è un difetto raro congenito del metabolismo, caratterizzato da un aumento persistente, lieve o moderato, dei livelli di acido metilmalonico nel plasma, nelle urine e nel liquido cerebrospinale. I segni clinici comprendono lo scompenso metabolico acuto con acidosi metabolica (che esordisce con vomito, disidratazione, confusione e allucinazioni) e la presenza di sintomi neurologici aspecifici. I pazienti possono anche essere asintomatici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MCEE	rs111033538	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=308425

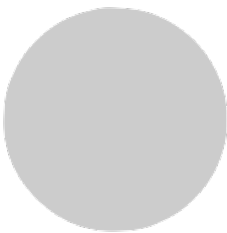
Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia metilmalonica resistente alla vitamina B12

L'acidemia metilmalonica refrattaria alla vitamina B12 è un difetto congenito del metabolismo della vitamina B12 (cobalamina), caratterizzato da ricorrenti crisi chetoacidotiche o vomito transitorio, disidratazione, ipotonia e deficit cognitivo. La malattia non risponde all'assunzione di vitamina B12. Esistono due tipi di acidemia metilmalonica refrattaria alla vitamina B12: mut0e mut-(si vedano questi termini).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=27

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MMUT	rs879253852	GG
MMUT	rs796052007	AA
MMUT	rs796052006	AA
MMUT	rs796052005	TT
MMUT	rs796052002	GG
MMUT	rs779990936	GG
MMUT	rs778702777	CC
MMUT	rs777758903	GG
MMUT	rs777031588	TT
MMUT	rs774159791	GG
MMUT	rs772552898	GG
MMUT	rs760782399	GG
MMUT	rs753564352	CC
MMUT	rs753288303	CC
MMUT	rs727504022	CC
MMUT	rs727504020	GG
MMUT	rs564069299	CC
MMUT	rs398123278	GG
MMUT	rs398123276	TT
MMUT	rs200908035	TT
MMUT	rs200019422	CC
MMUT	rs121918257	GG
MMUT	rs121918256	TT
MMUT	rs121918254	CC
MMUT	rs121918253	CC
MMUT	rs121918252	CC
MMUT	rs121918251	CC
MMUT	rs121918249	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12

Un errore congenito del metabolismo della vitamina B12 (cobalamina) caratterizzato da coma chetoacidotico ricorrenti o vomito transitorio, disidratazione, ipotonia e ritardo mentale, che risponde alla vitamina B12. Ne esistono tre tipi: cblA, cblB e cblD-variante 2 (cblDv2).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MMAA	rs796051992	CC
MMAA	rs757548934	CC
MMAA	rs571038432	CC
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs104893846	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=28

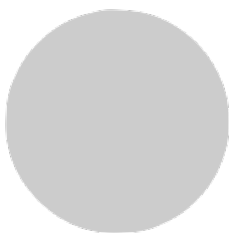
Malattie ereditarie (genetica)

Acidemia propionica

L'acidemia propionica (PA) è un'acidemia organica causata da un deficit di attività della propionil Coenzima A carbossilasi, caratterizzata da episodi potenzialmente letali di scompenso metabolico e disfunzione neurologica. Può essere complicata dalla cardiomiopatia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCCA	rs796052019	GG
PCCA	rs796052018	GG
PCCA	rs776496862	GG
PCCA	rs776281864	AA
PCCA	rs138149179	CC
PCCA	rs121964958	TT
PCCB	rs879253815	CC
PCCB	rs572246667	CC
PCCB	rs398123464	GG
PCCB	rs374722096	CC
PCCB	rs202247823	AA
PCCB	rs202247822	TT
PCCB	rs186710233	CC
PCCB	rs186031457	CC
PCCB	rs121964961	AA
PCCB	rs121964960	GG
PCCB	rs121964959	CC
PCCB	rs111033542	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Acidosi lattica congenita, tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean

L'acidosi lattica congenita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ), forma franco-canadese della sindrome di Leigh , è una malattia mitocondriale caratterizzata da acidosi metabolica cronica, ipotonia, dismorfismi facciali e ritardo dello sviluppo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRPPRC	rs863224052	GG
LRPPRC	rs119466000	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70472

Malattie ereditarie (genetica)

Acidosi renale tubulare distale

L'acidosi tubulare renale distale (dRTA) è una malattia da anomala escrezione di acido da parte dei tubuli distali, caratterizzata da acidosi metabolica iperclorémica. La forma classica si associa spesso ad ipokaliemia, mentre le altre forme di dRTA acquisita possono associarsi a ipokaliemia, iperkaliemia o normokaliemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC4A1	rs121912751	GG
SLC4A1	rs121912744	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=18

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1

L'aciduria 3-metilglutaconica di tipo I (3-MGA) è un errore congenito nel metabolismo della leucina, con un fenotipo clinico variabile che va da lieve ritardo del linguaggio a ritardo psicomotorio, coma, ritardo della crescita, acidosi metabolica e distonia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AUH	rs387906755	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67046

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 7

Si tratta di una rara aciduria organica caratterizzata da un'aumentata escrezione urinaria di acido 3-metilglutaconico, variamente associata a neutropenia (a volte causa di infezioni gravi ricorrenti che possono portare alla leucemia) e manifestazioni neurologiche progressive, come ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva, ipotonia, disturbi del movimento e crisi epilettiche. Sono stati descritti anche microcefalia, cataratta, dismorfismo facciale, ritardo della crescita, anomalie endocrine e cardiomiopatia. Il neuroimaging può mostrare atrofia cerebrale o cerebellare o anomalie dei gangli della base.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLPB	rs374473067	CC
CLPB	rs200203460	GG
CLPB	rs185461628	GG
CLPB	rs144078282	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=445038

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria 3-metilglutaconica tipo 9

Si tratta di una rara aciduria organica caratterizzata da un ritardo dello sviluppo globale accompagnato da grave disabilità intellettiva, crisi epilettiche e aciduria 3-metilglutaconica ad esordio precoce. Altri reperti aggiuntivi sono ipotonia, iperattività e comportamento aggressivo, atrofia ottica o spasticità. Il neuroimaging può mostrare atrofia cerebrale diffusa e anomalie della sostanza bianca.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TIMM50	rs797044891	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505216

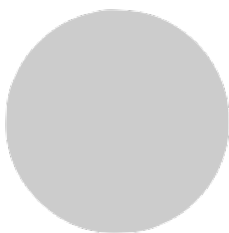
Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria argininosuccinica

L'aciduria arginino succinica (ASA) è un difetto del metabolismo del ciclo dell'urea caratterizzato di solito da una forma grave ad esordio neonatale che si manifesta nei primi giorni di vita con iperammoniemia associata a vomito, ipotermia, letargia e difficoltà di alimentazione, oppure da forme ad esordio tardivo (a tutte le età escluso il periodo neonatale), che si manifestano con iperammoniemia episodica scatenata da stress o infezioni, oppure, in alcuni casi, con anomalie comportamentali e/o difficoltà nell'apprendimento. I pazienti spesso presentano una disfunzione epatica.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=23

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ASL	rs770167670	CC
ASL	rs751590073	GG
ASL	rs398123126	CC
ASL	rs374304304	CC
ASL	rs369879957	CC
ASL	rs367543005	CC
ASL	rs28941473	GG
ASL	rs28941472	AA
ASL	rs28940287	CC
ASL	rs28940286	CC
ASL	rs201523601	GG
ASL	rs199938613	CC
ASL	rs145138923	GG
ASL	rs142637046	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria D-2-idrossiglutarica

L'aciduria D-2-idrossiglutarica (D-2-HGA) è una forma neurologica, clinicamente variabile, dell'aciduria 2-idrossiglutarica caratterizzata, a livello biochimico, da un aumento dell'acido D-2-idrossiglutarico (D-2-HG) nelle urine, nel plasma e nel liquido cefalorachidiano.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
D2HGDH	rs753528947	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79315

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria formiminoglutamica

È un difetto raro del metabolismo e del trasporto dei folati caratterizzato, dal punto di vista biochimico, da livelli elevati di formiminoglutammato nelle urine e nel plasma, secondari a un deficit di glutammato formiminotransferasi. Il quadro clinico è molto variabile, e comprende il ritardo dello sviluppo con disabilità intellettiva ed anemia, fino ad uno sviluppo normale senza anemia. Può associarsi a livelli elevati di acido idantoina-5-propionico e/o di folati nel plasma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FTCD AS1	rs140217223	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51208

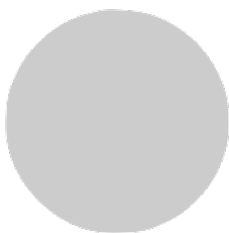
Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria fumarica

L'aciduria fumarica (FA), una patologia metabolica autosomica recessiva, è caratterizzata spesso da segni clinici ad esordio precoce ma non specifici: ipotonia, deficit psicomotorio grave, convulsioni, distress respiratorio, difficoltà alimentari, malformazioni cerebrali comuni e facies caratteristica. Alcuni pazienti presentano esclusivamente deficit cognitivo moderato.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=24

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Aciduria mevalonica

L'aciduria mevalonica (MVA) è una forma rara e molto grave di deficit di mevalonato chinasi (MVK; si veda questo temine). È caratterizzata da dismorfismi, ritardo della crescita, ritardo psicomotorio, interessamento degli occhi, ipotonia, atassia progressiva, miopatia ed episodi infiammatori ricorrenti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MVK	rs104895319	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29

Malattie ereditarie (genetica)

Acondroplasia

L'acondroplasia è la forma più comune di condrodiplosia, caratterizzata da rizomelia, marcata lordosi lombare, brachidattilia, macrocefalia con fronte prominente e ipoplasia mediofaciale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR3	rs28931614	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=15

Malattie ereditarie (genetica)

Acromatopsia

Una rara malattia retinica autosomica recessiva caratterizzata da daltonismo, nistagmo, fotofobia e acuità visiva gravemente ridotta a causa dell'assenza o della compromissione della funzione del cono.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CNGA3	rs753625117	TT
CNGA3	rs141386891	CC
CNGA3	rs137852608	CC
CNGA3	rs104893620	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs104893614	GG
CNGA3	rs104893613	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49382

Malattie ereditarie (genetica)

Adenocarcinoma gastrico con poliposi prossimale dello stomaco

L'adenocarcinoma gastrico con poliposi prossimale dello stomaco (GAPPS) è una neoplasia gastrica ereditaria rara, caratterizzata da poliposi gastrica prossimale e rischio di adenocarcinoma di tipo intestinale ad esordio precoce del corpo dello stomaco, in assenza di poliposi duodenale o coloretale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APC	rs879253784	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314022

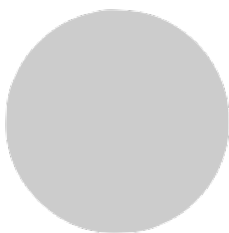
Malattie ereditarie (genetica)

Adrenoleucodistrofia legata all'X

Una rara malattia perossisomiale progressiva caratterizzata da disfunzione endocrina (insufficienza surrenalica e talvolta insufficienza testicolare), mielopatia progressiva, neuropatia periferica e, in modo variabile, leucodistrofia progressiva.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=43

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCD1	rs797044726	CC
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs4010613	CC
ABCD1	rs398123108	GG
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs193922094	TT
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs128624221	CC
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs128624219	GG
ABCD1	rs128624215	CC
BCAP31	rs797044610	AA
BCAP31	rs398123113	CC
BCAP31	rs398123110	GG
BCAP31	rs193922098	CC
BCAP31	rs193922097	GG
BCAP31	rs128624218	GG
BCAP31	rs128624216	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Neuropatie da deficit di aminoacilasi 1

È un errore congenito del metabolismo caratterizzato da un pattern caratteristico di escrezione urinaria di N-acetil aminoacidi e sintomi neurologici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABHD14A	rs121912699	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137754

Malattie ereditarie (genetica)

Agammaglobulinemia legata all'X

Forma clinicamente variabile di agammaglobulinemia isolata, un disturbo da immunodeficienza ereditaria, caratterizzato nei maschi affetti da infezioni batteriche ricorrenti durante l'infanzia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BTK	rs193922133	TT
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs128621210	AA
BTK	rs128621204	GG
BTK	rs128621201	GG
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs128620185	CC
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs104894770	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47

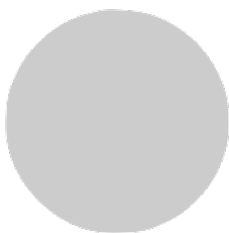
Malattie ereditarie (genetica)

Albinismo oculocutaneo di tipo 1

Una forma di albinismo oculocutaneo (OCA) caratterizzata da uno spettro di ipopigmentazione della pelle, dei capelli e degli occhi, che va da una pigmentazione scarsa o assente a una pigmentazione localizzata. Sono frequentemente presenti nistagmo, fotofobia e ridotta acuità visiva. I sottotipi includono OCA1A, OCA1B, albinismo oculocutaneo a pigmento minimo di tipo 1 (OCA1-MP) e albinismo oculocutaneo sensibile alla temperatura di tipo 1 (OCA1-TS).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352731

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs797046083	CC
LOC1079	rs797046082	AA
LOC1079	rs758115945	GG
LOC1079	rs62645917	CC
LOC1079	rs62645904	CC
LOC1079	rs61754392	GG
LOC1079	rs61754388	CC
LOC1079	rs61754387	AA
LOC1079	rs61754386	AA
LOC1079	rs61754381	TT
LOC1079	rs61754380	GG
LOC1079	rs61754371	CC
LOC1079	rs61754365	GG
LOC1079	rs61754362	CC
LOC1079	rs61753185	GG
LOC1079	rs61753180	GG
LOC1079	rs61753178	CC
LOC1079	rs28940880	GG
LOC1079	rs28940876	CC
LOC1079	rs121908011	GG
LOC1079	rs104894318	GG
LOC1079	rs104894317	GG
LOC1079	rs104894316	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Albinismo oculocutaneo, tipo 2

L'albinismo oculocutaneo tipo 2 (OCA2) è una forma di OCA , in senso assoluto quella più comune nella popolazione africana; è caratterizzato da ipopigmentazione variabile della cute e dei capelli, alterazioni oculari caratteristiche e anomalie dei nervi ottici nel chiasma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OCA2	rs797045839	CC
OCA2	rs797045838	TT
OCA2	rs763819379	TT
OCA2	rs371963034	CC
OCA2	rs368124046	CC
OCA2	rs142988897	CC
OCA2	rs121918170	TT
OCA2	rs121918167	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79432

Malattie ereditarie (genetica)

Albinismo oculocutaneo, tipo 3

L'albinismo oculocutaneo tipo 3 (OCA3) è una forma di albinismo oculocutaneo (OCA;), caratterizzata da albinismo rossiccio o marrone. È presente soprattutto nella popolazione africana.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LURAP1L	rs776174514	TT
LURAP1L	rs281865424	GG
TYRP1	rs104894130	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79433

Malattie ereditarie (genetica)

Albinismo oculocutaneo, tipo 4

L'albinismo oculocutaneo tipo 4 (OCA4) è una forma di OCA, caratterizzata da ipopigmentazione variabile della cute e dei capelli, alterazioni oculari e anomalie dei nervi ottici nel chiasma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC45A2	rs797045970	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79435

Malattie ereditarie (genetica)

Alcaptonuria

L'alcaptonuria è una malattia metabolica caratterizzata dall'accumulo di acido omogentisico (HGA) e del suo prodotto di ossidazione, l'acido benzochinone acetico (BQA), in diversi tessuti (come la cartilagine e il tessuto connettivo) e nei liquidi del corpo (urine, sudore), che provoca una colorazione scura delle urine esposte all'aria, una colorazione grigia-blu delle sclere degli occhi e dell'elice dell'orecchio (ocronosi) ed una malattia articolare invalidante delle articolazioni assiali e periferiche (artropatia ocronotica).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HGD	rs397515347	CC
HGD	rs28942100	GG
HGD	rs28941783	CC
HGD	rs120074174	CC
HGD	rs120074173	TT
HGD	rs120074170	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=56

Malattie ereditarie (genetica)

Alfa talassemia

L'alfa talassemia è un'emoglobinopatia ereditaria, caratterizzata da un difetto della sintesi delle catene dell'alfa globina, che esita in un quadro clinico variabile a seconda del numero di alleli affetti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HBA2	rs41464951	TT
HBA2	rs41417548	GG
HBA2	rs41397847	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=846

Malattie ereditarie (genetica)

Alfa-mannosidosi

Una malattia ereditaria da accumulo lisosomiale caratterizzata da deficienza immunitaria, anomalie facciali e scheletriche, disturbi dell'udito e deficit cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MAN2B1	rs80338680	GG
MAN2B1	rs80338677	CC
MAN2B1	rs779769525	GG
MAN2B1	rs775200333	GG
MAN2B1	rs768734132	CC
MAN2B1	rs561991886	CC
MAN2B1	rs398123457	AA
MAN2B1	rs398123456	CC
MAN2B1	rs398123455	CC
MAN2B1	rs121434331	GG
WDR83	rs370803545	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=61

Malattie ereditarie (genetica)

ALG1-CDG

L'ALG1-CDG è una malattia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da grave ritardo psicomotorio e dello sviluppo, ipotonia muscolare, crisi epilettiche non trattabili ad esordio precoce e microcefalia. Altri segni clinici comprendono le alterazioni della coagulazione del sangue, associate a un'elevata probabilità di emorragie o trombosi, la sindrome nefrosica, le asciti, l'epatomegalia, la cardiomiopatia, i segni oculari (strabismo, nistagmo) e l'immunodeficienza. La malattia è causata dalle mutazioni con perdita di funzione nel gene ALG1 (16p13.3).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALG1	rs374928784	GG
ALG1	rs369160589	AA
ALG1	rs28939378	CC
ALG1	rs151173406	CC
ALG1	rs121908340	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79327

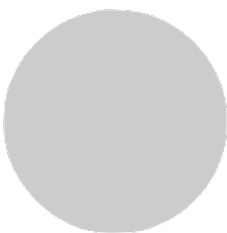
Malattie ereditarie (genetica)

ALG6-CDG

L'ALG6-CDG è una patologia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da problemi di alimentazione, interessamento neurologico lieve o moderato con ipotonia, scarso controllo del capo, ritardo dello sviluppo, atassia, strabismo e crisi epilettiche, di natura eterogenea, dalle convulsioni febbrili all'epilessia. Sono stati descritti casi di degenerazione retinica. Un numero limitato di pazienti presenta altri segni clinici, soprattutto intestinali (enteropatia con perdita di proteine) e interessamento epatico. La malattia è causata da alcune mutazioni con perdita di funzione nel gene ALG6(1p31.3).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79320

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALG6	rs199682486	GG

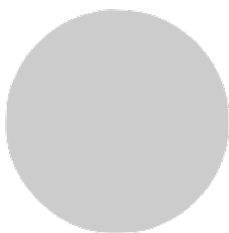
Malattie ereditarie (genetica)

ALG8-CDG

L'ALG8-CDG è una malattia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da sintomi gastrointestinali (diarrea, vomito, problemi di alimentazione, associati a ritardo della crescita ed enteropatia con perdita di proteine), edema e asciti, (compresa l'idrope fetale; si veda questo temine), epatomegalia, tubulopatia renale, anomalie della coagulazione secondarie alla trombocitopenia, interessamento cerebrale (ritardo psicomotorio, crisi epilettiche, atassia), dismorfismi facciali (orecchie a basso impianto e retrognazia), equinismo e ipotonia muscolare. Può essere presente la cataratta. Di solito la prognosi è sfavorevole. La malattia è causata da alcune mutazioni con perdita di funzione nel gene ALG8(11q14.1), che comportano un blocco nella fase iniziale della glicosilazione delle proteine.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79325

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALG8	rs200888240	GG
ALG8	rs121908293	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Amiloidosi ATTRV30M

La polineuropatia amiloide familiare (FAP) o polineuropatia amiloide da transtiretina (TTR) è una neuropatia sensomotoria e autonoma progressiva che esordisce in età adulta. La perdita di peso e il coinvolgimento cardiaco sono frequenti; possono verificarsi anche complicazioni oculari o renali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs730881169	CC
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs28933979	GG
TTR	rs267607161	GG
TTR	rs121918098	AA
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918091	TT
TTR	rs121918082	GG
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs11541790	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85447

Malattie ereditarie (genetica)

Amiloidosi cutanea localizzata primitiva familiare

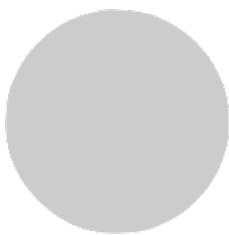
Una rara amiloidosi cutanea primaria caratterizzata dall'aspetto familiare del lichene e/o dell'amiloidosi maculare dovuta alla degenerazione fibrillare e all'apoptosi dei cheratinociti basali, seguita dalla conversione delle masse filamentose in materiale amiloide nel derma papillare. I pazienti presentano tipicamente un rash pruriginoso di papule ipercheratosiche a grappolo, che possono fondersi per formare placche ipercheratosiche, con una predilezione per gli arti inferiori (lichen amiloidosi), o con macule iperpigmentate, a volte in un modello reticolato, che si originano più comunemente sul dorso. aree toraciche o interscapolari (amiloidosi maculare).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OSMR	rs387906822	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353220

Malattie ereditarie (genetica)

Amiloidosi sistemica primitiva

Il mieloma multiplo (MM) è un tumore maligno delle plasmacellule caratterizzato da una sovrapproduzione di plasmacellule anormali nel midollo osseo e dalla distruzione dello scheletro. Le caratteristiche cliniche sono dolore osseo, insufficienza renale, immunodeficienza, anemia e presenza di immunoglobuline (Ig) anomale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRAF	rs121913355	CC
FGFR3	rs78311289	AA
KRAS	rs121913527	CC
KRAS	rs121913240	TT
NRAS	rs121913250	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs730882005	CC
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs17849781	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314701

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia diseritropoietica congenita, tipo I

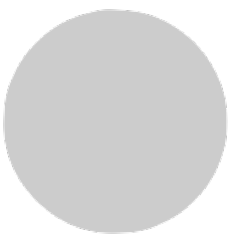
L'anemia diseritropoietica congenita tipo I (CDA I) è una patologia dell'eritropoiesi caratterizzata da anemia macrocitica moderata-grave, associata raramente a deformità degli arti o delle unghie e scoliosi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDAN1	rs80338694	GG
CDAN1	rs120074167	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98869

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia diseritropoietica congenita, tipo II

L'anemia diseritropoietica congenita tipo II (CDA II) è la forma più comune di CDA ; è caratterizzata da anemia, ittero e splenomegalia. Spesso comporta il sovraccarico di ferro nel fegato e la calcolosi biliare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SEC23B	rs727504145	CC
SEC23B	rs398124225	CC
SEC23B	rs199939108	CC
SEC23B	rs121918222	CC
SEC23B	rs121918221	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98873

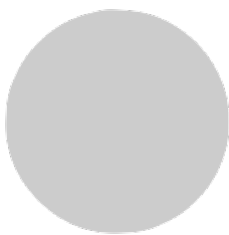
Malattie ereditarie (genetica)

Drepanocitosi

L'anemia falciforme è una malattia emolitica cronica che può portare a tre tipi principali di complicanze: grave anemia, gravi infezioni batteriche e accidenti vaso-occlusivi ischemici (VOA) a seguito dell'ostruzione causata dai globuli rossi sotto forma di mezzaluna modellato in piccoli vasi sanguigni e capillari. Possono derivarne molte e varie complicazioni.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=232

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HBB	rs63750783	CC
HBB	rs35424040	CC
HBB	rs35256489	AA
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs34690599	GG
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs33986703	TT
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs33950507	CC
HBB	rs33946267	CC
HBB	rs33945777	CC
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33931746	TT
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs33914668	TT
HBB	rs11549407	GG
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs33941849	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi

Il deficit di fosfoglucoisomerasi (GPI) è un'eritroenzimopatia caratterizzata da anemia emolitica cronica non sferocitica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GPI	rs61754634	CC
GPI	rs137853583	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=712

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia emolitica da deficit di pirimidina 5' nucleotidasi

L'anemia emolitica da deficit di pirimidina 5' nucleotidasi è un'anemia emolitica ereditaria rara, secondaria ad un disturbo del metabolismo dei nucleotidi eritrocitari. È caratterizzata da anemia emolitica lieve-moderata, associata a punteggiatura basofila e all'accumulo di alte concentrazioni di nucleotidi pirimidinici all'interno degli eritrociti. I pazienti presentano ittero, splenomegalia, epatomegalia, calcoli biliari e talvolta necessitano di trasfusioni. Sono stati descritti rari pazienti con lieve ritardo dello sviluppo e difficoltà di apprendimento.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NT5C3A	rs104894025	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35120

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti

È una rara malattia ereditaria del metabolismo dei globuli rossi causata da una carenza dell'enzima piruvato chinasi (PK). È caratterizzata da anemia emolitica cronica non sferocitica di intensità variabile che può variare da emolisi completamente compensata e assenza di anemia apparente ad anemia molto grave di esordio neonatale che può portare alla morte.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PKLR	rs201953584	CC
PKLR	rs118204085	CC
PKLR	rs116100695	GG
PKLR	rs113403872	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=766

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia sideroblastica legata all'X

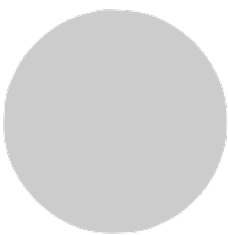
L'anemia sideroblastica legata all'X è un'anemia microcitica ipocromica costituzionale di gravità variabile che è clinicamente caratterizzata da manifestazioni di anemia e sovraccarico di ferro e che può rispondere al trattamento con piridossina e acido folico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALAS2	rs137852311	GG
ALAS2	rs137852304	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75563

Malattie ereditarie (genetica)

Anemia sideroblastica legata all'X e atassia

È una forma molto rara di anemia sideroblastica ereditaria, caratterizzata da anemia lieve o moderata (con ipocromia e microcitosi) e atassia spinocerebellare, con esordio precoce e progressione lenta o praticamente inesistente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCB7	rs72554634	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2802

Malattie ereditarie (genetica)

Anendocrinosi enterica

L'anendocrinosi enterica è una malattia rara gastrointestinale di origine genetica, caratterizzata da diarrea grave con malassorbimento (che rende necessaria la nutrizione parenterale e scompare con il digiuno), secondaria all'assenza delle cellule enteroendocrine dell'intestino. Si associa a disidratazione ad esordio precoce (prime settimane di vita), acidosi metabolica e diabete mellito (che può insorgere anche nella tarda infanzia). I pazienti presentano insufficienza pancreatica di grado variabile, che non spiega la diarrea, in quanto non viene controllata con la somministrazione di enzimi pancreatici. Possono associarsi l'ipogonadismo centrale (ad esordio nella seconda decade di vita) e la celiachia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1019	rs121917837	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83620

Malattie ereditarie (genetica)

Angioedema ereditario

L'angioedema ereditario (HAE) è una malattia genetica caratterizzata dalla comparsa di edemi sottomucosi e/o sottocutanei ricorrenti e transitori, che sono responsabili di gonfiori e/o dolori addominali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SERPING	rs28940870	CC
SERPING	rs121907948	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91378

Malattie ereditarie (genetica)

Anoctaminopatia distale

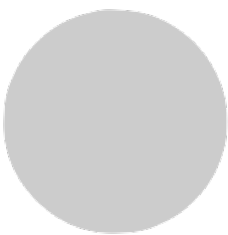
L'anoctaminopatia distale è una miopatia distale rara autosomica recessiva ad esordio nella prima età adulta. È caratterizzata da debolezza dei muscoli degli arti inferiori spesso asimmetrica e a progressione lenta, che interessa inizialmente i polpacci (risparmiando relativamente il muscolo anteriore) e, successivamente, i muscoli prossimali, associata a livelli molto elevati di creatina chinasi (CK) nel siero.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ANO5	rs137854529	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=399096

Malattie ereditarie (genetica)

Anomalia di Peters

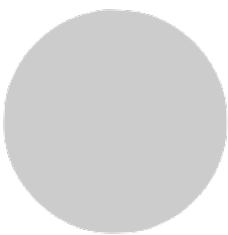
L'anomalia di Peters (PA) è un disturbo congenito dell'opacità corneale caratterizzato da un leucoma corneale centrale che ostruisce la pupilla e causa perdita della vista, nonché dall'assenza di stroma corneale posteriore e della membrana di Descemet.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP1B1	rs72549387	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=708

Malattie ereditarie (genetica)

Anomalia di Rieger

L'anomalia di Rieger è un difetto oculare congenito causato dalla disgenesia del segmento anteriore e caratterizzato da deformità grave della camera anteriore con aspetto prominente e marcata atrofia dello stroma dell'iride, con formazione di buchi o pseudo-buchi e corectopia. Il termine definisce l'associazione tra queste anomalie dell'iride e della pupilla e le caratteristiche dell'anomalia di Axenfeld .

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PITX2	rs104893861	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91483

Malattie ereditarie (genetica)

Anomalia di Uhl

L'anomalia di Uhl è caratterizzata da un'assenza quasi completa del miocardio nel ventricolo destro con conseguente ventricolo destro a parete sottile e non funzionante che si manifesta con aritmie cardiache e insufficienza ventricolare destra. Sono stati segnalati anche casi di parziale assenza del miocardio ventricolare destro che rimangono asintomatici o lievemente sintomatici nell'età adulta. I pazienti che presentano un'anomalia Uhl completa dovrebbero essere presi in considerazione per il trapianto di cuore.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs730880082	CC
PKP2	rs878898365	CC
SCN5A	rs1060499941	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3403

Malattie ereditarie (genetica)

Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1

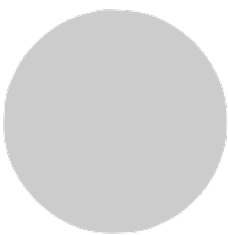
Il disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY con insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1 è un difetto genetico raro dello sviluppo dell'embrione, caratterizzato da insufficienza surrenalica con grave perdita di sale, ad esordio precoce, e genitali esterni ambigui/femminili (indipendentemente dal sesso cromosomico). La malattia è causata da mutazioni nel gene CYP11A1. I pazienti affetti dalle forme più lievi presentano disfunzione delle ghiandole surrenali ad esordio più tardivo, mentre i genitali possono essere maschili normali o femminili in soggetti con cariotipo 46,XY. Le immagini diagnostiche evidenziano ipoplasia/assenza delle ghiandole surrenali e gli esami biochimici livelli bassi di cortisolo, mineralcorticoidi, androgeni e sodio nel siero, associati ad un aumento dei valori del potassio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP11A1	rs72547508	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168558

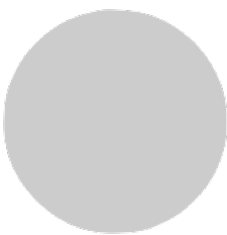
Malattie ereditarie (genetica)

Anonichia congenita isolata

L'anonichia congenita isolata è caratterizzata da anomalie delle unghie che vanno dall'onicodistrofia (unghie distrofiche) all'anonichia (assenza di unghie). L'onicodistrofia-anonichia è stata descritta in almeno quattro generazioni di una famiglia con trasmissione da maschio a maschio, suggerendo una trasmissione autosomica dominante. L'anonichia è stata descritta in circa meno di 20 casi; è probabile che venga trasmesso come carattere autosomico recessivo. L'anonichia congenita totale, in cui sono assenti tutte le unghie delle mani e dei piedi, può avere un modello di trasmissione autosomico dominante.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79143

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL7A1	rs780261665	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Aplasia delle ghiandole lacrimali e salivari

L'aplasia delle ghiandole lacrimali e salivari (ALSG) è un difetto raro autosomico dominante caratterizzato da aplasia, atresia o ipoplasia delle ghiandole lacrimali o salivari, che è sintomatico a partire dal periodo neonatale, con infezioni oculari ricorrenti, occhi irritabili, epifora, xerostomia, carie dentali, erosione dentale e infiammazione orale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGF10	rs104893884	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86815

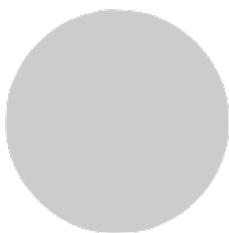
Malattie ereditarie (genetica)

CADASIL

CADASIL, (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy), arteriopatia cerebrale autosomica dominante con infarti sottocorticali e leucoencefalopatia, è una malattia cerebrovascolare ereditaria, caratterizzata dalla comparsa, nell'età adulta intermedia, di ictus ischemici sottocorticali ricorrenti e disfunzione cognitiva, che esita, in un terzo dei pazienti, in demenza, emicranie con aura e disturbi dell'umore.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=136

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NOTCH3	rs201118034	GG
NOTCH3	rs137852642	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico

È una rara malattia reumatologica pediatrica caratterizzata dall'aspetto variabile di artrite cronica, febbre alta intermittente, rash maculopapulare durante gli episodi febbrili, epatomegalia e/o splenomegalia, linfadenopatia e sierosite.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LACC1	rs730880295	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85414

Malattie ereditarie (genetica)

Artrogriposi distale, tipo 1

Una forma di artrogriposi caratterizzata da contratture delle regioni distali delle mani e dei piedi in assenza di malattia neurologica e/o muscolare primaria che interessa la funzione degli arti. Il coinvolgimento facciale è limitato a bocca piccola e difficoltà ad aprirla. Non si segnalano ulteriori anomalie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TNNT3	rs199474721	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1146

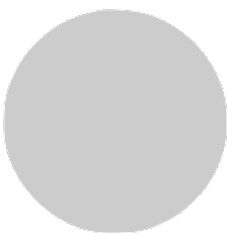
Malattie ereditarie (genetica)

Artrogriposi distale, tipo 5D

L'artrogriposi distale tipo 5D è un sottotipo raro di artrogriposi distale, caratterizzato da artrogriposi multipla congenita che interessa le mani, i piedi, le caviglie, le spalle e/o il collo, con camptodattilia delle dita delle mani e una limitazione dell'estensione delle ginocchia e delle anche, associate a ptosi asimmetrica e, più raramente, ad altri segni oculari (ad esempio, l'oftalmoplegia e lo strabismo). I pazienti spesso presentano naso globoso, lingua con solchi, micro/retrognazia, collo corto, lussazione congenita dell'anca, piede equino, scoliosi e bassa statura.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329457

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ECEL1	rs532757890	GG
ECEL1	rs370167241	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Artropatia pseudoreumatoide progressiva infantile

L'artropatia pseudoreumatoide progressiva (displasia dell'infanzia (PPAC; PPD) si presenta come displasia spondiloepifisaria ad esordio tardivo (SED) con artropatia progressiva ed è descritta come uno specifico sottotipo autosomico recessivo di SED.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CCN6	rs121908901	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1159

Malattie ereditarie (genetica)

Associazione VACTERL/VATER

VACTERL/VATER è un'associazione di difetti congeniti, caratterizzati tipicamente da almeno tre dei seguenti segni: difetti vertebrali, atresia anale, cardiopatie, fistola tracheo-esofagea, anomalie renali e degli arti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FOXF1	rs752504125	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=887

Malattie ereditarie (genetica)

Aspartilglucosaminuria

È una malattia da accumulo lisosomiale autosomica recessiva che appartiene al gruppo delle oligosaccaridosi (chiamate anche glicoproteinosi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AGA	rs386833437	CC
AGA	rs386833431	CC
AGA	rs121964909	AA
AGA	rs121964908	GG
AGA	rs121964904	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia autosomica recessiva da deficit di ubiquinone

Questa sindrome è caratterizzata da atassia progressiva e atrofia cerebellare ad esordio infantile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COQ8A	rs771578775	CC
COQ8A	rs752130338	GG
COQ8A	rs578189699	CC
COQ8A	rs201908721	CC
COQ8A	rs119468004	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139485

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce

È una malattia rara caratterizzata da atassia cerebellare pura lentamente progressiva associata a disartria. È stata descritta in 53 individui di 26 famiglie di origine canadese. La modalità di trasmissione è autosomica recessiva. La clonazione posizionale ha portato all'identificazione di diverse mutazioni genetiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SYNE1	rs797046025	GG
SYNE1	rs797046024	GG
SYNE1	rs606231134	TT
SYNE1	rs375077588	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88644

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia cerebellare autosomica recessiva a esordio nell'età adulta

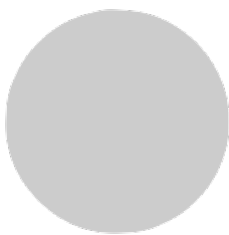
È un'atassia cerebellare autosomica recessiva rara, di origine genetica, che esordisce nell'età adulta con atassia spinocerebellare a progressione lenta, associata ad atassia appendicolare e andatura atassica, disartria, anomalie dei movimenti oculari (ad es. nistagmo orizzontale, verticale e/o verticale verso il basso, e saccadi ipermetriche), aumento dei riflessi tendinei profondi e declino cognitivo progressivo. Altri segni clinici variabili sono l'atrofia muscolare e le fascicolazioni della porzione prossimale delle gambe, il piede cavo, lo stridore inspiratorio, l'epilessia, la degenerazione retinica e la cataratta. Le neuroimmagini evidenziano una marcata atrofia cerebellare, mentre l'elettromiografia mostra un coinvolgimento dei motoneuroni inferiori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ANO10	rs797045240	TT
ANO10	rs765592794	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284289

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia cerebellare autosomica recessiva da deficit di CWF19L1

È una rara atassia cerebellare autosomica recessiva caratterizzata da atrofia cerebellare lentamente progressiva ad esordio precoce, che si manifesta clinicamente con atassia del tronco e degli arti, ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva, nistagmo, disartria, tremore intenzionale e segni piramidali, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CWF19L1	rs587780326	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453521

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia cerebellare non progressiva con disabilità cognitiva

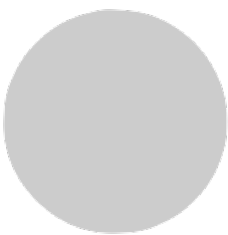
L'atassia cerebellare non progressiva con disabilità cognitiva è una forma rara dell'atassia cerebellare autosomica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1;); è caratterizzata da atassia cerebellare ad esordio infantile, ipotonia neonatale (in alcuni casi), lieve ritardo dello sviluppo e disabilità cognitiva in età avanzata. Sono meno comuni la disartria, la dismetria e i dismorfismi facciali (viso allungato, naso bulboso, filtro lungo, labbro inferiore grosso, mento prominente).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CAMTA1	rs863224853	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314647

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia cerebellare progressiva legata all'X

È una rara atassia cerebellare legata all'X caratterizzata da una combinazione di segni del motoneurone superiore e inferiore, con un'età di insorgenza nella prima o seconda decade di vita, progressione lenta e intelligenza normale. Reperti tipici di disfunzione cerebellare comprendono atassia dell'andatura e degli arti, tremore intenzionale, dismetria, disdiadococinesia, disartria, nistagmo e iperreflessia. Ulteriori reperti fenotipici includono piede cavo, scoliosi, atrofia muscolare e anomalie dei nervi periferici sensomotori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP2B3	rs397514619	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1175

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spastica autosomica dominante tipo 1

È un'atassia spastica genetica rara, a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata da spasticità ed atassia degli arti inferiori con scosse del capo, anomalie dei movimenti oculari, disartria, disfagia e anomalie della deambulazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TAPBPL	rs878854975	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251282

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare con epilessia

L'atassia spinocerebellare con epilessia è una sindrome rara da mantenimento del DNA mitocondriale, caratterizzata da atassia cerebellare, neuropatia periferica sensoriale, mioclono, epilessia, deficit cognitivo progressivo, ptosi ad esordio tardivo e oftalmoplegia esterna. I pazienti possono presentare insufficienza epatica, per lo più associata all'assunzione di valproato di sodio, un farmaco antiepilettico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FANCI	rs139562274	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254881

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale, tipo 1

L'atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale tipo 1 è una malattia neurologica rara di origine genetica, caratterizzata da atassia cerebellare a progressione lenta che esordisce nella tarda infanzia. I segni d'esordio comprendono la debolezza e l'atrofia dei muscoli della porzione distale degli arti, l'areflessia e la perdita della sensazione del dolore, della vibrazione e del tatto negli arti superiori e inferiori. Con la progressione della malattia, i pazienti sviluppano nistagmo orizzontale, disartria cerebellare, neuropatia periferica, andatura a base allargata e piede cavo. Tutti i pazienti presentano atrofia cerebellare (soprattutto del verme). Altri segni clinici comprendono le crisi epilettiche, la lieve atrofia cerebrale, con modesta ipercolesterolemia e ipoalbuminemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TDP1	rs370121773	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94124

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale, tipo 2

È una rara atassia cerebellare autosomica recessiva (ACAR) caratterizzata da atassia cerebellare progressiva associata a frequente aprassia oculomotoria, grave neuropatia e livelli elevati di alfa-fetoproteina sierica (AFP).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SETX	rs797045068	AA
SETX	rs29001665	GG
SETX	rs121434379	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=64753

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare a esordio infantile

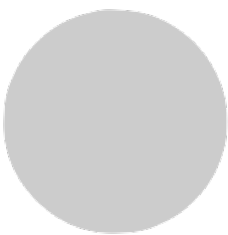
L'atassia spinocerebellare infantile è una malattia neurologica ereditaria caratterizzata da compromissione precoce e grave del sistema nervoso periferico e centrale. È stato descritto solo nelle famiglie finlandesi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TWNK	rs80356540	AA
TWNK	rs386834146	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1186

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare, tipo 13

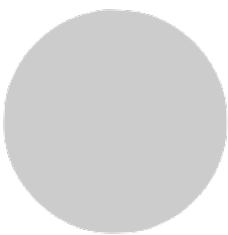
L'atassia spinocerebellare tipo 13 (SCA13) è un sottotipo molto raro dell'atassia cerebellare autosomica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1; si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNC3	rs797044872	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98768

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare, tipo 19/22

L'atassia spinocerebellare tipo 19 (SCA19) è un sottotipo molto raro dell'atassia cerebellare autosomica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1;). È caratterizzata da lieve atassia cerebellare, deficit cognitivo, punteggi bassi al Wisconsin Card Sorting Test (test per la misurazione della funzione esecutiva), mioclono e tremore posturale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCND3	rs797045634	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98772

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare, tipo 21

L'atassia spinocerebellare tipo 21 (SCA21) è un sottotipo molto raro dell'atassia cerebellare autosomica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1;). È caratterizzata da atassia cerebellare a progressione lenta, lieve deficit cognitivo, tremore posturale e/o a riposo, bradichinesia e rigidità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TMEM24	rs606231451	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98773

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spinocerebellare, tipo 28

L'atassia spinocerebellare tipo 28 (SCA28) è un sottotipo molto raro dell'atassia cerebellare autosomica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1;). È caratterizzata da atassia cerebellare a progressione lenta e a esordio giovanile secondaria alla degenerazione delle cellule del Purkinje.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs151344523	CC
LOC1079	rs151344514	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101109

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia - aprassia oculomotoria

È una rara atassia cerebellare autosomica recessiva (ACAR) caratterizzata da atassia cerebellare progressiva associata ad aprassia oculomotoria, grave neuropatia e ipoalbuminemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APTX	rs104894103	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1168

Malattie ereditarie (genetica)

Atresia intestinale multipla

L'atresia intestinale multipla è una forma rara di atresia intestinale, caratterizzata dalla presenza di numerosi segmenti atresici nell'intestino tenue, nel duodeno o nell'intestino crasso, che provoca i sintomi dell'ostruzione intestinale: vomito, distensione addominale, incapacità di espellere il meconio nei neonati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTC7A	rs886042805	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2300

Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia girata della coroide e della retina

L'atrofia girata della coroide e della retina (GACR) è una distrofia retinica ereditaria molto rara, caratterizzata da atrofia corioretinica progressiva, miopia e cataratta precoce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OAT	rs386833621	CC
OAT	rs386833618	GG
OAT	rs386833598	AA
OAT	rs200068769	GG
OAT	rs121965053	CC
OAT	rs121965043	AA
OAT	rs121965040	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=414

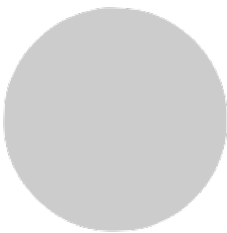
Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia muscolare spinale congenita benigna autosomica dominante

L'atrofia muscolare spinale congenita benigna autosomica dominante è una neuropatia motoria distale rara ereditaria. Il quadro clinico è variabile, di solito caratterizzato da debolezza e atrofia congenite, non progressive, per lo più distali, dei muscoli degli arti inferiori e contratture congenite in flessione (ad esordio precoce) delle anche, delle ginocchia e delle articolazioni delle caviglie. Di solito si associa ad una riduzione o all'assenza dei riflessi tendinei profondi agli arti inferiori, anomalie scheletriche (piedi torti equino-vari, scoliosi, cifoscoliosi, iperlordosi lombare), ritardo della deambulazione, andatura a base allargata, iperlassità articolare e/o disfunzione della vescica e dell'intestino.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1216

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRPV4	rs267607144	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio, tipo 1

L'atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 è una malattia genetica rara dei motoneuroni, caratterizzata da grave distress/insufficienza respiratoria, associata ad eventrazione e paralisi del diaframma, debolezza e atrofia simmetrica e progressiva dei muscoli distali e prossimali, in particolare degli arti inferiori. Di solito i pazienti hanno un'anamnesi positiva per ritardo della crescita prenatale, scarso peso alla nascita, pianto e suzione deboli e ritardo della crescita; presentano inoltre stridore inspiratorio, episodi ricorrenti di dispnea o apnea, cianosi e assenza dei riflessi tendinei profondi. Spesso si osservano cifosi/scoliosi, deformità dei piedi e contratture articolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IGHMBP2	rs797044802	GG
IGHMBP2	rs200089714	CC
IGHMBP2	rs145226920	CC
IGHMBP2	rs137852667	GG
IGHMBP2	rs137852665	GG
IGHMBP2	rs35193202	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98920

Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia muscolare spinale scapolo-peroneale

L'atrofia muscolare spinale scapolo-peroneale (SPSMA) è una malattia genetica rara dei motoneuroni, caratterizzata da neuropatia periferica assonale prevalentemente motoria, che esordisce con atrofia e debolezza muscolare scapolo-peroneale progressiva, paralisi laringea, aplasia congenita dei muscoli e, in alcuni pazienti, anomalie scheletriche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRPV4	rs267607143	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=431255

Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia, senza contratture

È una rara malattia neuromuscolare genetica caratterizzata da debolezza muscolare ad esordio precoce con coinvolgimento predominante degli arti inferiori prossimali. Il disturbo è statico o solo lievemente progressivo. La gravità delle manifestazioni varia dall'atrofia muscolare congenita letale con artrogriposi a sintomi asintomatici con caratteristiche subcliniche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYNC1H1	rs587780564	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209341

Malattie ereditarie (genetica)

Assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti

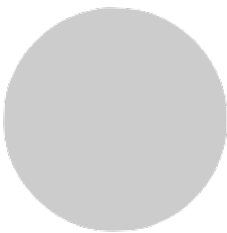
L'assenza bilaterale congenita del dotto deferente (CBAVD) è una condizione che porta all'infertilità maschile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CFTR	rs78655421	GG
CFTR AS1	rs121908805	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=48

Malattie ereditarie (genetica)

Bestrofinopatia autosomica recessiva

La bestrofinopatia autosomica recessiva (ARB) è una distrofia retinica caratterizzata dalla perdita della visione centrale nelle prime due decadi di vita, associata al mancato raggiungimento del massimo potenziale di risposta alla luce all'elettro-oculogramma (EOG) e ad un elettroretinogramma (ERG) ridotto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs281865238	CC
LOC1079	rs200277476	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139455

Malattie ereditarie (genetica)

Beta-mannosidasi

La beta-mannosidasi è una malattia da accumulo lisosomiale molto rara, caratterizzata da ritardo dello sviluppo di gravità variabile e perdita dell'udito; il quadro clinico è molto eterogeneo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MANBA	rs374545788	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=118

Malattie ereditarie (genetica)

Beta-talassemia

La beta talassemia (BT) è caratterizzata da deficit (Beta+) o assenza (Beta0) di sintesi delle catene beta globiniche dell'emoglobina (Hb).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HBB	rs34999973	GG
HBB	rs33941849	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=848

Malattie ereditarie (genetica)

Bradiopsia

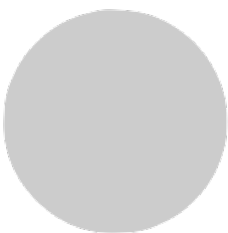
La bradiopsia è caratterizzata da una prolungata soppressione della risposta elettroretinica con conseguente difficoltà di adattamento ai cambiamenti di luminanza, acuità visiva normale o subnormale e fotofobia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RGS9	rs121908449	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75374

Malattie ereditarie (genetica)

Brachiolmia, tipo 3

È una forma relativamente grave di brachiolmia, un gruppo di malattie scheletriche genetiche rare caratterizzate da bassa statura, platispondilia e cifoscoliosi. Nell'età adulta, la malattia degenerativa delle articolazioni (osteoartropatia) diventa evidente nella colonna vertebrale, nelle grandi articolazioni e nelle articolazioni interfalangee.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRPV4	rs121912633	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93304

Malattie ereditarie (genetica)

Carcinoma nasofaringeo

Il carcinoma rinofaringeo (NPC) è un tumore che origina dalle cellule epiteliali che ricoprono la superficie e rivestono il rinofaringe.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP53	rs121912660	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=150

Malattie ereditarie (genetica)

Familial papillary or follicular thyroid carcinoma / Carcinoma papillare o follicolare familiare della tiroide

Il carcinoma papillare o follicolare familiare della tiroide è un carcinoma non midollare ereditario raro della tiroide, caratterizzato dalla presenza di una neoplasia differenziata della tiroide che origina dalle cellule follicolari, in due o più consanguinei di primo grado, in assenza di altre sindromi neoplastiche familiari o di una pregressa esposizione alle radiazioni. Spesso viene invasa la capsula. La biopsia evidenzia la presenza di tumori multicentrici con noduli adenomatosi multipli con o senza ossifilia e il quadro istologico caratteristico del carcinoma follicolare o papillare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRAF	rs121913364	TT
NRAS	rs11554290	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319487

Malattie ereditarie (genetica)

Cistinuria

La cistinuria è un disturbo del trasporto degli aminoacidi dei tubuli renali con formazione ricorrente di calcoli renali di cistina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC3A1	rs200483989	CC
SLC3A1	rs121912691	TT
SLC7A9	rs121908484	GG
SLC7A9	rs121908480	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=214

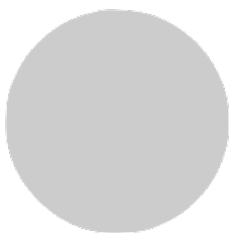
Malattie ereditarie (genetica)

Citrullinemia, tipo I

La citrullinemia tipo 1 è un difetto raro del ciclo dell'urea, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da iperammoniemia, letargia progressiva, malnutrizione e vomito nella forma neonatale (citrullinemia tipo 1 forma neonatale acuta;) e da iperammoniemia variabile nella forma a esordio tardivo (citrullinemia tipo 1 a esordio nella vita adulta;).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247525

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ASS1	rs751930594	AA
ASS1	rs398123131	GG
ASS1	rs398123130	AA
ASS1	rs371265106	GG
ASS1	rs192838388	GG
ASS1	rs183276875	CC
ASS1	rs148918985	CC
ASS1	rs121908646	TT
ASS1	rs121908645	CC
ASS1	rs121908639	GG
ASS1	rs121908638	GG
LOC1053	rs771937610	GG
LOC1053	rs727503814	GG
LOC1053	rs121908647	GG
LOC1053	rs121908641	GG
LOC1053	rs121908640	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Citrullinemia, tipo II

La citrullinemia tipo 2 è un sottotipo grave del deficit di citrina caratterizzato da un esordio nella vita adulta (tra i 20 e i 50 anni), episodi ricorrenti di iperammoniemia e sintomi neuropsichiatrici correlati, come il delirio notturno, lo stato confusionale, l'irrequietezza, il disorientamento, la sonnolenza, la perdita di memoria, i disturbi comportamentali (aggressività, irritabilità e iperattività), le convulsioni e il coma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC25A13	rs80338721	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247585

Malattie ereditarie (genetica)

COG4-CDG

Il difetto congenito della glicosilazione tipo IIj (CDG-IIj) è una forma molto rara della sindrome CDG caratterizzata, nell'unico paziente descritto, da dismorfismi, ipotonia assiale, lieve ipertonìa periferica e iperreflessia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COG4	rs376663459	GG
COG4	rs267606740	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263501

Malattie ereditarie (genetica)

COG5-CDG

Il difetto congenito della glicosilazione tipo Ili (CDG-Ili) è una forma molto rara della sindrome CDG caratterizzata, nell'unico paziente descritto, da ritardo mentale moderato con linguaggio lento e inarticolato, atassia del tronco e lieve ipotonia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COG5	rs548774836	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263487

Malattie ereditarie (genetica)

Colestasi progressiva familiare intraepatica

La colestasi intraepatica familiare progressiva (PFIC) si riferisce a un gruppo eterogeneo di malattie autosomiche recessive dell'infanzia che interrompono la formazione della bile e si presentano con colestasi di origine epatocellulare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCB4	rs863225298	GG
ABCB4	rs377160065	GG
NR1H4	rs113090017	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=172

Malattie ereditarie (genetica)

Colestasi intraepatica neonatale da deficit di citrina

La colestasi intraepatica neonatale da deficit di citrina è una forma lieve di deficit di citrina caratterizzata da basso peso alla nascita, ritardo della crescita, colestasi intraepatica transitoria, aminoacidemia multipla, galattosemia, ipoproteinemia, epatomegalia, riduzione dei fattori della coagulazione, anemia emolitica, disfunzione epatica variabile, per lo più lieve, e ipoglicemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC25A13	rs80338729	GG
SLC25A13	rs80338722	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247598

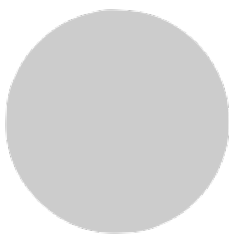
Malattie ereditarie (genetica)

Complesso della sclerosi tuberosa

Rara malattia neurocutanea caratterizzata da amartomi multisistemici, che interessano più comunemente la pelle, il cervello, i reni, i polmoni, l'occhio e il cuore e associata a disturbi neuropsichiatrici.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=805

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr

È una displasia scheletrica primitiva rara, di origine genetica, caratterizzata da bassa statura postnatale di solito moderata, ginocchio progressivamente varo e andatura a base allargata. Le radiografie evidenziano una displasia metafisaria (metafisi irregolari, sclerotiche e allargate), in assenza di anomalie biochimiche suggestive di rachitismo. Occasionalmente, si associa a dolore intermittente alle ginocchia, lordosi e ritardo dello sviluppo motorio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MMP13	rs140059558	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2501

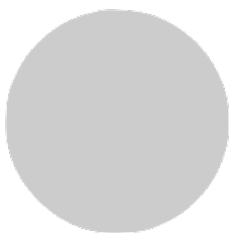
Malattie ereditarie (genetica)

Condrodisplasia puntata dominante legata all'X

La condrodisplasia puntata dominante legata all'X (CDPX2) è una rara genodermatosi caratterizzata da una significativa variazione fenotipica. Si presenta di solito con ittiosi, condrodisplasia puntata (CDP), accorciamento asimmetrico degli arti, cataratta e bassa statura.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35173

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EBP	rs587783619	TT
EBP	rs587783617	GG
EBP	rs587783616	TT
EBP	rs587783614	TT
EBP	rs587783613	CC
EBP	rs587783612	GG
EBP	rs587783611	CC
EBP	rs587783610	AA
EBP	rs587783609	TT
EBP	rs587783608	AA
EBP	rs587783607	GG
EBP	rs587783605	TT
EBP	rs587783603	GG
EBP	rs587783602	TT
EBP	rs587783601	GG
EBP	rs587783599	GG
EBP	rs104894800	GG
EBP	rs104894799	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Convulsioni infantili e coreoatetosi

La sindrome da convulsioni infantili e coreoatetosi parossistica (ICCA) è una malattia neurologica, caratterizzata dall'insorgenza di convulsioni nel primo anno di vita (epilessia infantile familiare benigna;) e attacchi discinetici coreoatetosici durante l'infanzia o l'adolescenza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRRT2	rs387907126	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31709

Malattie ereditarie (genetica)

Coreoatetosi distonica parossistica con atassia episodica e spasticità

È una rara distonia parossistica di origine genetica caratterizzata da coreoatetosi parossistica episodica che inizia tra l'infanzia e l'adolescenza, scatenata principalmente da movimenti improvvisi, esercizio prolungato, ansia e stress emotivo, associata a paraparesi spastica progressiva (esordio in età adulta), atassia dell'andatura, compromissione cognitiva da lieve a moderata e/o crisi epilettiche. Gli episodi di solito durano da pochi minuti ad alcune ore, si presentano con frequenza variabile (da giornaliera ad annuale) e migliorano con il riposo. La frequenza degli episodi tende a diminuire con l'età.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC2A1	rs796053254	CC
SLC2A1	rs387907312	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53583

Malattie ereditarie (genetica)

Cranio-osteo-artropatia

La cranio-osteoartropatia (COA) è una forma di osteoartropatia ipertrofica primaria caratterizzata da chiusura ritardata delle fontanelle e delle suture craniche, ippocratismo digitale, artropatia e periostosi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HPGD	rs121434480	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1525

Malattie ereditarie (genetica)

Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina

La criodrocitosi ereditaria associata ad una riduzione della stomatina è un'anemia emolitica rara, caratterizzata da sintomi neurologici, che comprendono il ritardo psicomotorio, le crisi epilettiche e i disturbi variabili del movimento, associati ad anemia emolitica con stomatocitosi, con conseguente perdita di cationi negli eritrociti, pseudoiperkaliemia, crisi emolitiche ed epatosplenomegalia. La cataratta è un segno d'esordio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC2A1	rs796053272	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168577

Malattie ereditarie (genetica)

Cutis laxa autosomica recessiva, tipo 1

La cutis laxa autosomica recessiva di tipo 1 (ARCL1) è una malattia generalizzata del tessuto connettivo caratterizzata dall'associazione di pelle rugosa, anelastica, flaccida e ridondante con gravi manifestazioni sistemiche (atelettasia polmonare ed enfisema, anomalie vascolari e diverticoli del tratto gastrointestinale e genito-urinario).).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EFEMP2	rs193302867	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90349

Malattie ereditarie (genetica)

Cutis laxa autosomica recessiva tipo 2, tipo classico

Una rara malattia genetica del tessuto elastico del derma caratterizzata da pelle ridondante e sovrapiiegata di gravità variabile, che va dalla pelle rugosa alla cutis laxa, associata a ritardo della crescita pre e postnatale, ipotonia, ritardo dello sviluppo da lieve a moderato, chiusura ritardata della fontanella anteriore e dismorfismi craniofacciali (tra cui microcefalia, ipertelorismo, rime palpebrali inclinate verso il basso, radice nasale grande e prominente con naso a imbuto, orecchie piccole e basse, filtro lungo, pelle del viso cadente). Ulteriori manifestazioni possono includere convulsioni, ritardo mentale, lussazione congenita dell'anca, ernia inguinale e malformazioni corticali e cerebellari. Occasionalmente sono state associate lesioni cutanee pretibiali pseudoecchimotiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP6V0A	rs374480381	GG
LOC1053	rs80356750	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357074

Malattie ereditarie (genetica)

Cutis laxa autosomica recessiva, tipo 2B

La cutis laxa autosomica recessiva tipo 2B è un difetto ereditario raro dello sviluppo, che interessa il tessuto connettivo, caratterizzato da cutis laxa di gravità variabile, ritardo della crescita prenatale, lussazione congenita dell'anca, iperlassità articolare, cute rugosa, in particolare sul dorso delle mani e dei piedi, e tratti del viso progeroidi. Sono comuni l'ipotonia, il ritardo dello sviluppo e la disabilità intellettiva. I pazienti possono presentare anche la cataratta, opacità corneali, ossa wormiane, lipodistrofia ed osteopenia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PYCR1	rs121918377	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357064

Malattie ereditarie (genetica)

DDOST-CDG

La DDOST-CDG è una malattia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da ritardo della crescita e dello sviluppo, ipotonia, strabismo e disfunzione epatica. La malattia è causata dalle mutazioni nel gene DDOST (1p36.1).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DDOST	rs387906831	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300536

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 1

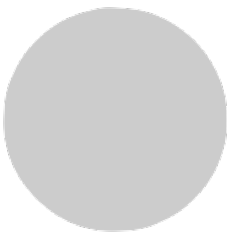
Il difetto congenito della sintesi degli acidi biliari di tipo 1 (difetto SAB, tipo 1) è l'anomalia più comune della sintesi degli acidi biliari, caratterizzata da manifestazioni variabili di malattia epatica colestatica progressiva e malassorbimento degli acidi biliari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HSD3B7	rs104894518	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79301

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4

Il difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 (difetto della BAS tipo 4) è un'anomalia della sintesi degli acidi biliari caratterizzata da una malattia epatica colestatica non grave, malassorbimento dei grassi, e/o una malattia neurologica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C1QTNF3	rs121917814	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79095

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit isolato della citocromo C ossidasi

Una rara malattia della fosforilazione ossidativa mitocondriale caratterizzata da un fenotipo clinico altamente variabile, tra cui un tipo mitocondriale infantile benigno che colpisce principalmente il muscolo scheletrico, una miopatia mitocondriale infantile fatale associata a grave acidosi metabolica e disfunzione mitocondriale nel muscolo scheletrico e, spesso, anche nel cuore, la sindrome di Leigh, che causa un'encefalopatia grave, precoce, progressiva e fatale, e la sindrome di Leigh di tipo franco-canadese, che colpisce principalmente il muscolo scheletrico, ma anche il cervello e il fegato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MT TN	rs199476130	GG
PET100	rs587777839	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254905

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit isolato del complesso I

Il deficit isolato del complesso I (CI) è un difetto raro congenito del metabolismo, causato dalle mutazioni nei geni nucleari o mitocondriali che codificano le subunità o i fattori di assemblaggio del complesso I mitocondriale umano (NADH: ubiquinone ossidoreduttasi). E' caratterizzato da diversi segni clinici, compresa una marcata acidosi lattica, spesso letale, una cardiomiopatia, una leucoencefalopatia, la miopatia pura e l'epatopatia con tubulopatia. I quadri clinici osservati sono la sindrome di Leigh, la neuropatia ottica ereditaria di Leber, la sindrome MELAS (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NDUFS3	rs28939714	CC
NDUFS3	rs104894270	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2609

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit isolato del complesso III

Il deficit isolato del complesso III è una malattia genetica rara della fosforilazione ossidativa mitocondriale, caratterizzata da un'ampia gamma di segni clinici, che vanno dalla miopatia isolata o dall'epatopatia transitoria, fino alla malattia multisistemica grave (che può comprendere l'ipotonia, il ritardo della crescita, il ritardo psicomotorio, la cardiomiopatia, l'encefalopatia, la tubulopatia renale, la compromissione dell'udito, l'acidosi lattica, l'ipoglicemia ed altri segni clinici).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTC19	rs747166010	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1460

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit isolato dell'ormone della crescita non acquisito

Un raro deficit non acquisito dell'ormone ipofisario caratterizzato da deficit di crescita, età ossea ritardata e bassa statura di gravità ed età di insorgenza variabili e con risposta variabile al trattamento con ormone della crescita umano ricombinante, a seconda del rispettivo sottotipo di malattia. La carenza di ormoni può essere di natura quantitativa o qualitativa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GH1	rs71640277	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=631

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 15

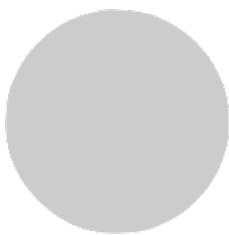
Il difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 15 è una malattia rara dei mitocondri causata da un difetto della sintesi della proteina mitocondriale. È caratterizzato da ipotonia muscolare, andatura atassica, segni piramidali bilaterali lievi, ritardo dello sviluppo (soprattutto del linguaggio e della coordinazione) e successiva disabilità intellettiva. L'esordio si colloca nel periodo neonatale o nella prima infanzia. Sono stati descritti pazienti con bassa statura, obesità, microcefalia, strabismo, nistagmo, riduzione dell'acuità visiva, acidosi lattica e una malattia neurologica cerebrale compatibile con la sindrome di Leigh.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTFMT	rs201431517	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319524

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20

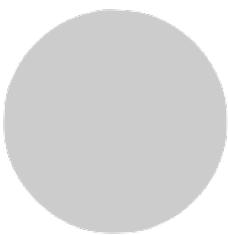
Il difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20 è un difetto raro della fosforilazione ossidativa mitocondriale, variabilmente caratterizzato da ritardo psicomotorio, ipotonia, debolezza muscolare, crisi epilettiche, microcefalia, cardiomiopatia e dismorfismi facciali sfumati. Può associarsi ad anomalie strutturali del cervello di vario tipo. Le analisi biochimiche di solito evidenziano una riduzione dell'attività dei complessi mitocondriali, in particolare del complesso I.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VAR2	rs769768815	GG
VAR2	rs143821815	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420728

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 8

Il difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 8 è una malattia dei mitocondri causata da un difetto nella sintesi della proteina mitocondriale che esita nel deficit dei complessi della catena respiratoria I, III, e IV nei muscoli cardiaci e scheletrici e nel cervello; è caratterizzato da grave cardiomiopatia ipertrofica, ipoplasia polmonare, debolezza muscolare generalizzata e interessamento neurologico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AARS2	rs138119149	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319504

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito del fattore intrinseco

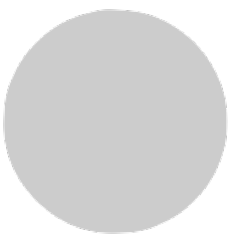
Il deficit congenito del fattore intrinseco (IFD) è un raro difetto di assorbimento della vitamina B12 (cobalamina), caratterizzato da anemia megaloblastica e anomalie neurologiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CBLIF	rs147785187	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=332

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito di fibrinogeno

deficit congeniti di fibrinogeno sono disturbi della coagulazione, dovuti a una riduzione della quantità e/o della qualità del fibrinogeno circolante, caratterizzati da sintomi emorragici che variano da lievi a gravi. L'afibrinogenemia (completa assenza di fibrinogeno) e l'ipofibrinogenemia (ridotta concentrazione plasmatica di fibrinogeno) (si vedano questi termini) corrispondono ad anomalie quantitative del fibrinogeno, mentre la disfibrinogenemia corrisponde ad un'anomalia funzionale del fibrinogeno. L'ipo- e la disfibrinogenemia sono frequentemente combinate (ipodisfibrinogenemia).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGA	rs146387238	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=335

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito di sucralasi-isomaltasi

Si tratta di un raro disturbo congenito di intolleranza ai carboidrati, su base genetica, caratterizzato da mancanza di attività della sucralasi endogena, attività dell'isomaltasi significativamente ridotta e moderatamente ridotta dell'attività della maltasi, che si manifesta clinicamente con diarrea, dolore addominale, gonfiore e ritardo della crescita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SI	rs200451408	GG
SI	rs200328403	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35122

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito del fattore V

Il deficit congenito di fattore V è un disturbo ereditario della coagulazione, dovuto a una riduzione del livello plasmatico di fattore V (FV) e caratterizzato da sanguinamento di gravità variabile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
F5	rs118203910	GG
F5	rs118203907	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=326

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito del fattore XI

Il deficit congenito del fattore XI è un disturbo ereditario della coagulazione, caratterizzato da un ridotto livello e/o attività del fattore XI (FXI) e che provoca moderati sintomi emorragici, di solito dopo traumi o interventi chirurgici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
F11	rs770505620	CC
F11	rs28934608	CC
F11	rs121965071	GG
F11	rs121965069	TT
F11	rs121965064	TT
F11	rs121965063	GG
F11 AS1	rs281875250	CC
F11 AS1	rs201007090	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit congenito del fattore XIII

Il deficit congenito di fattore XIII è un disturbo ereditario della coagulazione, dovuto a un ridotto livello e attività del fattore XIII (FXIII) e caratterizzato da una tendenza al sanguinamento, frequentemente associata ad aborti spontanei e anomalie di guarigione. Il deficit del fattore XIII è il più raro dei deficit del fattore della coagulazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
F13A1	rs372296352	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=331

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi, forma infantile/giovanile

Il deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi (deficit di 3-PGDGH) è una forma autosomica recessiva della sindrome da deficit di serina . I pochi pazienti descritti presentavano microcefalia congenita, ritardo psicomotorio e convulsioni intrattabili, nella forma infantile, e assenza di convulsioni, moderato ritardo dello sviluppo e disturbi comportamentali, nella forma giovanile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHGDH	rs886041874	TT
PHGDH	rs121907987	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79351

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintetasi

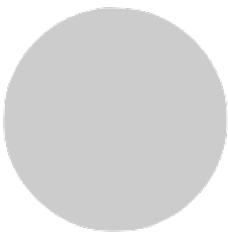
Il deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintetasi (deficit di sintetasi HMG-CoA) è un difetto raro del metabolismo dei corpi chetonici, descritto in meno di 20 pazienti; la trasmissione è autosomica recessiva. È caratterizzato da episodi di scompenso (spesso associati a gastroenteriti o digiuno) che esordiscono con vomito, letargia, epatomegalia, ipoglicemia non chetotica e, in rari casi, coma. I pazienti sono spesso asintomatici tra un episodio acuto e l'altro. Il deficit di sintetasi HMG-CoA necessita di una diagnosi precoce per prevenire le crisi ipoglicemiche che esitano in danni cerebrali permanenti o addirittura nella morte.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HMGCS2	rs142637231	GG
HMGCS2	rs137852638	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35701

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga

Il deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHADD) è un difetto mitocondriale dell'ossidazione degli acidi grassi a catena lunga caratterizzato, nella maggior parte dei pazienti, dalla comparsa, nel periodo neonatale/prima infanzia, di ipoglicemia ipochetotica, acidosi metabolica, epatopatia, ipotonia e frequente coinvolgimento cardiaco con aritmie e/o cardiomiopatia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GAREM2	rs794727219	CC
HADHA	rs786204607	GG
LOC1079	rs1057516217	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=5

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi, tipo 9

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi 9 (ACAD9) è un difetto raro che causa un deficit del complesso I della catena respiratoria ed è caratterizzato da disfunzione neurologica, insufficienza epatica e cardiomiopatia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACAD9	rs773586510	GG
ACAD9	rs753711253	CC
ACAD9	rs387907042	GG
ACAD9	rs368949613	CC
ACAD9	rs149753643	GG
ACAD9	rs150283105	CC
CFAP92	rs863224845	CC
CFAP92	rs377022708	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99901

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCAD) è un difetto congenito molto raro dell'ossidazione mitocondriale degli acidi grassi, caratterizzato da segni clinici variabili. La maggior parte dei soggetti è asintomatica, mentre altri possono presentare ritardo della crescita, ipotonia, convulsioni, ritardo dello sviluppo e miopatia progressiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACADS	rs796051905	GG
ACADS	rs749491616	CC
ACADS	rs57443665	TT
ACADS	rs387906950	AA
ACADS	rs28941773	CC
ACADS	rs28940875	CC
ACADS	rs28940872	CC
ACADS	rs140853839	CC
ACADS	rs121908006	CC
ACADS	rs121908003	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26792

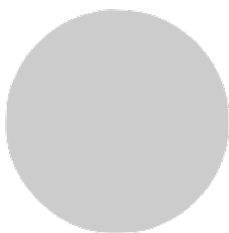
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCADD) è un difetto congenito dell'ossidazione degli acidi grassi nei mitocondri, caratterizzato da crisi metaboliche a progressione rapida, che si presentano spesso con ipoglicemia ipochetotica, letargia, vomito, convulsioni e coma; le crisi possono essere letali in assenza di un intervento medico di emergenza.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=42

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACADM	rs866388216	GG
ACADM	rs779759347	GG
ACADM	rs77931234	AA
ACADM	rs778906552	GG
ACADM	rs762114560	CC
ACADM	rs745844469	AA
ACADM	rs398123074	TT
ACADM	rs398123073	TT
ACADM	rs398123072	CC
ACADM	rs150310121	GG
ACADM	rs148207467	CC
ACADM	rs121434281	CC
ACADM	rs121434280	TT
ACADM	rs121434278	GG
ACADM	rs121434277	GG
ACADM	rs121434274	GG
DLSTP1	rs373715782	CC
DLSTP1	rs200724875	GG

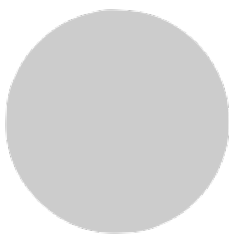
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCADD) è una malattia ereditaria dell'ossidazione mitocondriale degli acidi grassi a catena lunga con una presentazione variabile che comprende: cardiomiopatia, ipoglicemia ipochetotica, malattia epatica, intolleranza all'esercizio fisico e rabdomiolisi.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26793

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs751995154	GG
DLG4	rs794727773	GG
DLG4	rs545215807	GG
DLG4	rs398123091	GG
DLG4	rs369560930	GG
MIR324	rs794727113	CC
MIR324	rs766742117	CC
MIR324	rs398123083	GG
MIR324	rs2309689	GG
MIR324	rs118204018	GG
MIR324	rs118204016	GG
MIR324	rs118204014	CC
MIR324	rs113994171	GG
MIR324	rs113690956	GG
MIR324	rs112406105	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di adenilsuccinato liasi

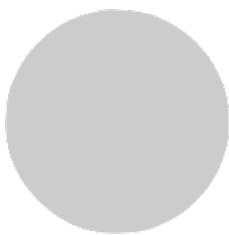
È un disturbo del metabolismo delle purine caratterizzato da disabilità intellettiva, ritardo psicomotorio e/o regressione, convulsioni e caratteristiche autistiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADSL	rs796052248	CC
ADSL	rs776496275	GG
ADSL	rs763542069	GG
ADSL	rs761493155	CC
ADSL	rs756210458	CC
ADSL	rs750614500	CC
ADSL	rs374259530	TT
ADSL	rs372895468	CC
ADSL	rs119450941	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=46

Malattie ereditarie (genetica)

Carenza di alfa-1-antitripsina

Una rara malattia metabolica ereditaria caratterizzata da livelli sierici di alfa-1-antitripsina (AAT) ben al di sotto del range di normalità. Nella forma più grave, la malattia può manifestarsi clinicamente con disturbi epatici cronici (cirrosi, fibrosi), disturbi respiratori (enfisema, bronchiectasie) e raramente pannicoliti o vasculiti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SERPINA1	rs864622051	GG
SERPINA1	rs55819880	GG
SERPINA1	rs28931570	GG
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs199422209	GG
SERPINA1	rs121912714	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di aromatasi

Una rara malattia che interrompe la sintesi dell'estradiolo, causando irsutismo nelle madri durante il trasporto di un bambino affetto; pseudoermafroditismo e virilizzazione nelle donne; e alta statura, osteoporosi e obesità negli uomini.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR4713	rs121434538	CC
MIR4713	rs121434534	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di beta-chetotilasi

È una rara aciduria organica di origine genetica che influisce sul metabolismo dei corpi chetonici e sul catabolismo dell'isoleucina. È caratterizzata da episodi chetoacidotici intermittenti associati a vomito, dispnea, tachipnea, ipotonia, letargia e coma, che iniziano nell'infanzia e generalmente si risolvono nell'adolescenza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACAT1	rs762991875	GG
ACAT1	rs727503796	GG
ACAT1	rs398123096	TT
ACAT1	rs199524907	AA
ACAT1	rs148639841	AA
ACAT1	rs145229472	AA
ACAT1	rs120074146	TT
ACAT1	rs120074144	CC
ACAT1	rs120074141	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=134

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di beta-ureidopropionasi

Il deficit di beta-ureidopropionasi è una malattia molto rara del metabolismo della pirimidina, descritta fino ad oggi in meno di 10 pazienti, che comporta un quadro clinico estremamente variabile, dai casi asintomatici ai disturbi neurologici (epilessia, autismo) e dello sviluppo (urogenitale, coloretale).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UPB1	rs747539101	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65287

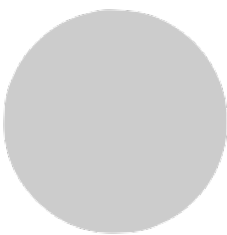
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di biotinidasi

Il deficit di biotinidasi (BTD) è una forma a esordio tardivo del deficit di carbossilasi multiplo, un difetto congenito del metabolismo della biotina che, in assenza di trattamento, è caratterizzato da convulsioni, disturbi respiratori, ipotonia, rash cutaneo, alopecia, perdita di udito e ritardo dello sviluppo.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79241

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BTD	rs80338686	CC
BTD	rs80338685	AA
BTD	rs587783005	CC
BTD	rs398123139	GG
BTD	rs397514369	GG
BTD	rs397514367	GG
BTD	rs397514363	CC
BTD	rs397514360	GG
BTD	rs397507175	GG
BTD	rs397507174	AA
BTD	rs397507170	GG
BTD	rs28934601	AA
BTD	rs190386869	CC
BTD	rs146136265	CC
BTD	rs146015592	GG
BTD	rs138818907	CC
BTD	rs104893688	CC
BTD	rs104893687	CC
BTD	rs104893686	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di butirril-colinesterasi

Il deficit di butirrilcolinesterasi (BChE) è un disordine metabolico caratterizzato da apnea prolungata dopo l'uso di alcuni farmaci anestetici, inclusi i miorilassanti succinilcolina o mivacurio e altri anestetici locali estere. La durata dell'apnea prolungata varia significativamente a seconda dell'entità del deficit enzimatico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BCHE	rs104893684	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=132

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1

Il deficit di carbamil-fosfato sintetasi 1 (CPS1D) è un difetto raro e grave del metabolismo del ciclo dell'urea; di solito esordisce nel periodo neonatale con grave iperammoniemia che si manifesta pochi giorni dopo la nascita, in associazione con letargia, vomito, ipotermia, crisi epilettiche, coma e morte; la malattia può insorgere anche più tardivamente, a tutte le età, occasionalmente con forme più lievi di iperammoniemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CPS1	rs201716417	CC
CPS1	rs121912595	GG
CPS1	rs121912592	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=147

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 1A

Il deficit di carnitina palmitoiltransferasi 1A (CPT-1A) è un errore congenito del metabolismo che colpisce l'ossidazione mitocondriale degli acidi grassi a catena lunga (LCFA) nel fegato e nei reni ed è caratterizzato da attacchi ricorrenti di ipoglicemia ipochetotica a digiuno e rischio di insufficienza epatica .

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CPT1A	rs80356798	CC
CPT1A	rs80356780	CC
CPT1A	rs80356779	GG
CPT1A	rs80356774	GG
CPT1A	rs398123654	GG
CPT1A	rs191107774	CC
CPT1A	rs189174414	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=156

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2

Il deficit di carnitina palmitoiltransferasi II (CPT II) è una malattia metabolica ereditaria che colpisce l'ossidazione mitocondriale degli acidi grassi a catena lunga (LCFA). Sono note tre forme di deficit di CPT II: la forma miopatica, la forma infantile grave e la forma neonatale (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CPT2	rs74315296	CC
CPT2	rs74315295	TT
CPT2	rs28936375	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi

Il deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi (CACT) è un difetto ereditario, potenzialmente letale, dell'ossidazione degli acidi grassi, che di solito esordisce nel periodo neonatale con ipoglicemia ipochetotica grave, iperammoniemia, cardiomiopatia e/o aritmia, disfunzione epatica, debolezza muscolare scheletrica ed encefalopatia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC25A2	rs756998699	GG
SLC25A2	rs541208710	AA
SLC25A2	rs147540030	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=159

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di Cernunnos-XLF

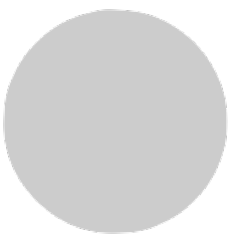
Il deficit di Cernunnos-XLF è una rara forma di immunodeficienza combinata caratterizzata da microcefalia, ritardo della crescita e linfopenia dei linfociti T e B.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NHEJ1	rs118204453	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169079

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di citocromo C ossidasi, infantile letale

Il deficit di citocromo C ossidasi infantile fatale è una malattia mitocondriale molto rara caratterizzata da cardioencefalomiopatia che esita nella morte in epoca neonatale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COX15	rs778412019	CC
COX15	rs397514662	AA
COX15	rs28939711	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1561

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di diidropirimidina deidrogenasi

È una rara malattia del metabolismo della pirimidina caratterizzata da un fenotipo variabile che va dall'assenza di sintomi a un grave coinvolgimento neurologico con ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva e convulsioni. Ulteriori segni e sintomi possono includere ipotonia, microcefalia, anomalie oculari (come microftalmia, nistagmo e strabismo) e comportamento autistico, tra gli altri. L'analisi delle urine mostra in genere alti livelli di uracile e timina. I pazienti sono a rischio di grave tossicità in seguito alla somministrazione dell'agente antineoplastico 5-fluorouracile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DPYD	rs72549310	GG
DPYD	rs568132506	GG
DPYD	rs146170505	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1675

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di dimetilglicina deidrogenasi

Il deficit di dimetilglicina deidrogenasi è un difetto molto raro del metabolismo della glicina, a trasmissione autosomica recessiva, caratterizzato, nell'unico paziente descritto, da astenia muscolare e da odore simile a quello del pesce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DMGDH	rs121908331	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=243343

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di dopamina beta-idrossilasi

Il deficit di dopamina beta-idrossilasi è una malattia genetica metabolica molto rara, caratterizzata dalla disregolazione del sistema autonomo, che esita soprattutto nell'ipotensione ortostatica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DBH	rs74853476	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di fruttosio 1,6-difosfatasi

Il deficit di fruttosio 1,6-bifosfatasi (FBP) è una malattia del metabolismo del fruttosio, caratterizzata da episodi ricorrenti di ipoglicemia con acidosi lattica dopo il digiuno, che possono essere letali nei neonati e nei bambini.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBP1	rs758609113	CC
FBP1	rs121918188	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=348

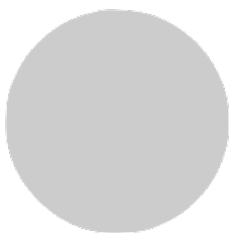
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi di classe I

Rara anemia emolitica costituzionale caratterizzata nelle forme sintomatiche da emolisi cronica da lieve a grave, che è ulteriormente esacerbata dallo stress ossidativo e può portare ad anemia emolitica cronica non sferocitica di gravità variabile. La variazione dei livelli di glucosio-6-fosfato deidrogenasi spiega le differenze nella sensibilità agli ossidanti, con emolisi cronica che si verifica in associazione a livelli enzimatici molto bassi, mentre la maggior parte degli individui affetti rimane asintomatica. Le manifestazioni cliniche più comuni sono l'ittero neonatale e segni e sintomi di emolisi acuta (come affaticamento, mal di schiena, anemia e ittero).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466026

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CASK	rs398122844	TT
G6PD	rs78478128	GG
G6PD	rs78365220	AA
G6PD	rs782322505	TT
G6PD	rs782090947	TT
G6PD	rs76645461	AA
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs398123546	GG
G6PD	rs137852349	AA
G6PD	rs137852347	AA
G6PD	rs137852346	CC
G6PD	rs137852345	GG
G6PD	rs137852344	GG
G6PD	rs137852343	AA
G6PD	rs137852339	CC
G6PD	rs137852337	CC
G6PD	rs137852336	CC
G6PD	rs137852335	CC
G6PD	rs137852334	GG
G6PD	rs137852333	GG
G6PD	rs137852332	CC
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs137852330	GG
G6PD	rs137852329	GG
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852325	CC
G6PD	rs137852324	CC
G6PD	rs137852323	CC
G6PD	rs137852322	AA

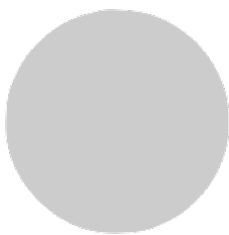
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di glutaril-CoA deidrogenasi

Il deficit di glutaril-CoA deidrogenasi (GCDH) (GDD) è una malattia neurometabolica autosomica recessiva caratterizzata clinicamente da crisi encefalopatiche con conseguente danno striatale e un grave disturbo del movimento distonico-discinetico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GCDH	rs794726972	CC
GCDH	rs786205862	GG
GCDH	rs786205861	CC
GCDH	rs777201305	GG
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs149120354	TT
GCDH	rs142967670	CC
GCDH	rs121434373	GG
GCDH	rs121434370	GG
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs766518430	CC
SYCE2	rs372983141	GG
SYCE2	rs199999619	AA
SYCE2	rs147611168	GG
SYCE2	rs141437721	AA
SYCE2	rs121434372	GG
SYCE2	rs121434369	CC
SYCE2	rs121434367	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di glutatione sintetasi

Si tratta di una malattia rara caratterizzata da anemia emolitica associata ad acidosi metabolica e 5-ossoprolinuria nelle forme moderate, e sintomi neurologici progressivi e infezioni batteriche ricorrenti nelle forme più gravi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GSS	rs28938472	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi

Il deficit di guanidinoacetato metiltransferasi (GAMT) è una sindrome da deficit di creatina. E' caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale/disabilità cognitiva (DD/ID), marcato ritardo dell'acquisizione del linguaggio, disturbi del comportamento di natura autistica e iperattività, crisi epilettiche e segni piramidali ed extrapiramidali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GAMT	rs80338735	CC
GAMT	rs753198836	CC
GAMT	rs370421531	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=382

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di olocarbossilasi sintetasi

Il deficit di olocarbossilasi sintetasi (HCS) è una forma di deficit multiplo di carbossilasi, ad esordio tardivo, che può causare il decesso. Il deficit multiplo di carbossilasi è un difetto congenito del metabolismo della biotina che, in assenza di trattamento, è caratterizzato da vomito, tachipnea, irritabilità, letargia, dermatite esfoliativa e convulsioni, che possono esitare in coma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HLCS	rs753887925	CC
HLCS	rs146448211	GG
HLCS	rs119103231	CC
HLCS	rs119103230	CC
HLCS	rs119103229	GG
HLCS	rs119103227	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79242

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di LCAT

Il deficit di LCAT (lecitina-colesterolo aciltransferasi) è una malattia rara del metabolismo delle lipoproteine, caratterizzata clinicamente da opacità corneali e, a volte, da insufficienza renale e anemia emolitica, e biochimicamente da una grave riduzione del colesterolo HDL.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LCAT	rs121908050	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=650

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit della lipasi acida lisosomiale

Si tratta di una malattia epatica metabolica progressiva rara dovuta a carenza marcata o completa di lipasi acida lisosomiale e caratterizzata da dislipidemia e massiccio accumulo di lipidi che porta a epatomegalia e disfunzione epatica, splenomegalia e aterosclerosi accelerata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LIPA	rs797045094	GG
LIPA	rs121965086	AA
LIPA	rs116928232	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275761

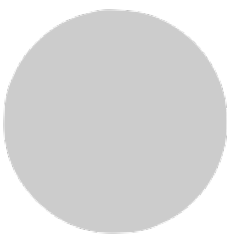
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di lipoil transferasi 1

Il deficit di lipoil transferasi 1 è un errore congenito molto raro del metabolismo, caratterizzato da un quadro clinico variabile, che di solito comprende le crisi epilettiche che esordiscono nel periodo neonatale o nella prima infanzia, il ritardo psicomotorio, e le anomalie del tono muscolare, con ipo- e/o ipertonìa, che esitano nella debolezza generalizzata, nei movimenti distonici e/o nel distress respiratorio progressivo. I pazienti presentano acidosi lattica grave e livelli elevati di lattato, chetoglutarato e 2-ossoacidi nelle urine. Altri segni clinici sono la disidratazione, il vomito, i sintomi della disfunzione epatica, i segni extrapiramidali, la tetraparesi spastica, la velocizzazione dei riflessi tendinei profondi, i deficit del linguaggio, le difficoltà nella deglutizione e l'ipertensione polmonare.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401862

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MITD1	rs137891647	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di metilcobalamina, tipo cblG

L'omocistinuria senza aciduria metilmalonica è un errore congenito del metabolismo della vitamina B12 (cobalamina) caratterizzato da anemia megaloblastica, encefalopatia e talvolta ritardo dello sviluppo ed è associato a omocistinuria e iperomocisteinemia. Esistono tre tipi di omocistinuria senza aciduria metilmalonica; cblE, cblGe cblD-variante 1 (cblDv1).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTR	rs121913578	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2170

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di mieloperossidasi

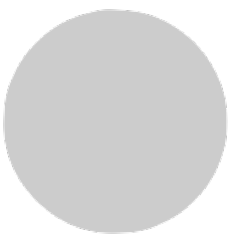
È un'immunodeficienza primitiva rara, causata da un difetto dell'immunità innata; è caratterizzata da una marcata riduzione o dall'assenza dell'attività della mieloperossidasi nei neutrofili e nei monociti. La maggior parte dei pazienti è asintomatica. Occasionalmente possono insorgere complicanze infettive gravi, in particolare infezioni ricorrenti da candida, che sono particolarmente gravi se associate al diabete mellito.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MPO	rs778013714	CC
MPO	rs762526880	TT
MPO	rs119468010	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2587

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di monoamina-ossidasi A

Il deficit di monoamina-ossidasi A è un difetto molto raro del metabolismo delle amine biogene, ad eredità recessiva legata all'X, caratterizzato da deficit cognitivo lieve, aggressività impulsiva e, a volte, comportamento violento. Si manifesta nel corso dell'infanzia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MAOA	rs796065312	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3057

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi

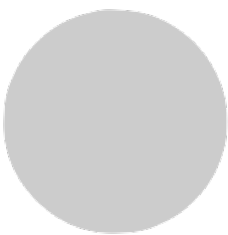
Il deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi (NAGA) è una malattia molto rara da accumulo lisosomiale, clinicamente e patologicamente eterogenea, caratterizzata da deficit dell'attività della NAGA.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs779423223	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3137

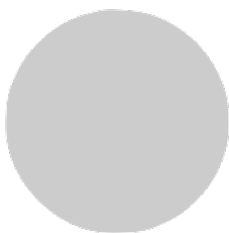
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di ornitina transcarbamilasi

Il deficit di ornitina transcarbamilasi (OTCD) è un difetto del metabolismo del ciclo dell'urea e della detossificazione da ammoniacca, con una forma grave ad esordio neonatale, osservata quasi esclusivamente nei maschi, e forme parziali ad esordio più tardivo. In entrambi i casi la malattia esordisce con episodi di iperammoniemia, potenzialmente letali, che possono esitare in complicanze neurologiche.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=664

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OTC	rs74518351	AA
OTC	rs72558495	TT
OTC	rs72558478	AA
OTC	rs72558474	GG
OTC	rs72558473	CC
OTC	rs72558470	GG
OTC	rs72558465	GG
OTC	rs72558462	AA
OTC	rs72558454	CC
OTC	rs72558450	GG
OTC	rs72558449	TT
OTC	rs72558417	CC
OTC	rs72558416	GG
OTC	rs72558412	TT
OTC	rs72558411	AA
OTC	rs72558408	CC
OTC	rs72558406	AA
OTC	rs72556301	GG
OTC	rs72556293	AA
OTC	rs72556288	GG
OTC	rs72556287	GG
OTC	rs72556284	CC
OTC	rs72556278	CC
OTC	rs72556277	CC
OTC	rs72556275	GG
OTC	rs72556274	CC
OTC	rs72556271	AA
OTC	rs72556267	GG
OTC	rs72556260	GG
OTC	rs72556257	AA
OTC	rs72554326	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di piruvato carbossilasi, tipo benigno

Il deficit benigno di piruvato carbossilasi (PC) (tipo C) è una forma rara, molto lieve del deficit di PC, caratterizzata da acidosi metabolica e sviluppo neurologico normale o lievemente ritardato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PC	rs796052029	CC
PC	rs113994142	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353320

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit della piruvato deidrogenasi

Il deficit di piruvato deidrogenasi (PDHD) è una malattia rara neurometabolica con segni neurologici e metabolici di gravità variabile: dall'acidosi lattica neonatale grave, spesso fatali, ai disturbi neurologici a esordio tardivo. Sono stati identificati 6 sottotipi, legati alla subunità del complesso della PDH coinvolta, caratterizzati da una significativa sovrapposizione del fenotipo clinico: PDHD da deficit di E1-alfa, E1-beta, E2 e E3, PDHD da deficit della proteina legante E3 e deficit della PDH fosfatasi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DLAT	rs797044957	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=765

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di prolidasi

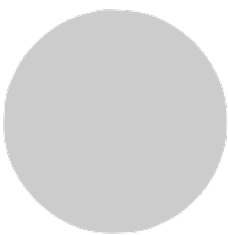
Il deficit di prolidasi è una malattia ereditaria del metabolismo dei peptidi, caratterizzata da gravi lesioni cutanee, infezioni ricorrenti (che interessano prevalentemente la cute e il sistema respiratorio), dismorfismi facciali, deficit cognitivo variabile e splenomegalia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PEPD	rs121917723	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=742

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale

Il deficit della proteina trifunzionale mitocondriale (TFP; TFPD) è un difetto dell'ossidazione degli acidi grassi caratterizzato da un ampio quadro clinico che varia dai segni neonatali gravi, come la cardiomiopatia, l'ipoglicemia, l'acidosi metabolica, la miopatia dei muscoli scheletrici, la neuropatia, l'epatopatia e la morte, ad un fenotipo lieve con polineuropatia periferica, rabdomiolisi e retinite pigmentosa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HADHA	rs781222705	TT
HADHA	rs137852774	AA
HADHA	rs147103714	GG
HADHA	rs137852770	GG
HADHB	rs121913133	GG
HADHB	rs121913132	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=746

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di deidratasi

Il deficit di deidratasi o pterina-4 alfa-carbinolamina deidratasi (PCD) è considerato una forma transitoria e benigna di iperfenilalaninemia dovuta al deficit di tetraidrobiopterina, caratterizzata da ipotonia muscolare, irritabilità (rilevata dall'EEG), lenta acquisizione delle abilità, disturbi psicomotori, disturbi del movimento dipendenti dall'età, compresa la distonia, e l'escrezione di accompagnamento di pterine 7-sostituite. Lo sviluppo neurologico è normale con il controllo dietetico della fenilalanina nel sangue. PCD è ereditato in modo autosomico recessivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCBD1	rs121913015	GG
PCBD1	rs104894172	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1578

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di purina nucleoside fosforilasi

È una rara malattia immunitaria caratterizzata da immunodeficienza progressiva che porta a infezioni ricorrenti e opportunistiche, autoimmunità e neoplasie, nonché manifestazioni neurologiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PNP	rs104894451	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=760

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi

È un errore congenito del metabolismo, di origine genetica e raro, caratterizzato da ritardo psicomotorio e grave miopatia (ipotonia, assenza di riflessi tendinei e mielinizzazione ritardata) dalla nascita, associata a ipermetioninemia e livelli elevati di creatina chinasi sierica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AHCY	rs121918608	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88618

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit di succinil-CoA:3-oxoacido CoA transferasi

Il deficit di succinil-CoA:3-chetoacido CoA transferasi (SCOTD) è un difetto legato all'utilizzo dei corpi chetonici; è caratterizzato da gravi episodi intermittenti di chetoacidosi potenzialmente letali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OXCT1	rs121909301	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=832

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit familiare di glucocorticoidi

Si tratta di un gruppo di insufficienza surrenalica primaria caratterizzata clinicamente da iperpigmentazione neonatale, ipoglicemia, ritardo della crescita e infezioni ricorrenti e biochimicamente da deficit di glucocorticoidi senza deficit di mineralcorticoidi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC2R	rs104894658	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=361

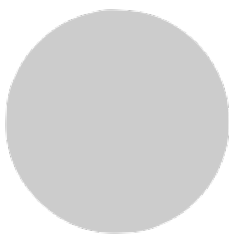
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi

Il deficit multiplo di acil-CoA deidrogenazione (MADD) è un disturbo dell'ossidazione degli acidi grassi e degli aminoacidi ed è un disturbo clinicamente eterogeneo che va da una grave presentazione neonatale con acidosi metabolica, cardiomiopatia e malattia epatica, a una lieve malattia infantile/adulta con episodi metabolici episodici, scompenso, debolezza muscolare e insufficienza respiratoria.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394532

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ETFA	rs199763682	GG
ETFA	rs119458969	AA
ETFDH	rs863224869	TT
ETFDH	rs796051965	AA
ETFDH	rs796051959	GG
ETFDH	rs558005496	GG
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs387907170	TT
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs377656387	CC
ETFDH	rs200920510	CC
ETFDH	rs121964955	GG
ETFDH	rs121964954	GG
ETFDH	rs398124152	CC
FLAD1	rs771466122	CC
FLAD1	rs199979286	CC

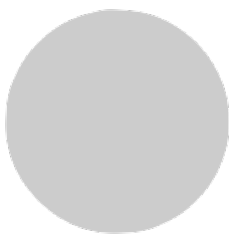
Malattie ereditarie (genetica)

Deficit primitivo sistemico di carnitina

Il deficit primitivo sistemico di carnitina (SPCD) è una malattia del ciclo e del trasporto della carnitina, che di solito esordisce nella prima infanzia con cardiomiopatia, spesso associata a debolezza ed ipotonia, ritardo dello sviluppo e crisi ipoglicemiche ipochetotiche ricorrenti e/o coma.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR3936	rs72552725	AA
MIR3936	rs267607052	GG
MIR3936	rs202088921	CC
MIR3936	rs121908892	GG
MIR3936	rs11568520	CC
SLC22A5	rs796052039	GG
SLC22A5	rs777004046	AA
SLC22A5	rs72552732	CC
SLC22A5	rs72552727	GG
SLC22A5	rs60376624	CC
SLC22A5	rs386134223	GG
SLC22A5	rs386134212	CC
SLC22A5	rs386134210	GG
SLC22A5	rs386134208	CC
SLC22A5	rs377724489	AA
SLC22A5	rs267607054	CC
SLC22A5	rs185551386	GG
SLC22A5	rs151231558	GG
SLC22A5	rs144547521	CC
SLC22A5	rs121908890	CC
SLC22A5	rs121908889	GG
SLC22A5	rs121908888	AA
SLC22A5	rs121908886	CC
SLC22A5	rs114269482	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit combinati dell'ormone ipofisario, forme genetiche

L'ipopituitarismo congenito è caratterizzato da un deficit di molteplici ormoni ipofisari, inclusi deficit somatotrofici, tireotropici, lattotropici, corticotropici o gonadotropi, dovuti a mutazioni nei fattori di trascrizione ipofisari coinvolti nell'ontogenesi ipofisaria. L'ipopituitarismo congenito è raro rispetto all'elevata incidenza di ipopituitarismo indotto da adenomi ipofisari, chirurgia transfenoidale o radioterapia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POU1F1	rs104893765	CC
POU1F1	rs104893764	CC
PROP1	rs140016178	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95494

Malattie ereditarie (genetica)

Degenerazione cerebellare-retinica infantile

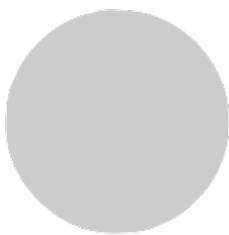
La degenerazione cerebellare-retinica infantile è una malattia neurodegenerativa rara ad esordio precoce, caratterizzata da ipotonia del tronco, crisi epilettiche di varia natura, atetosi, grave ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva ed anomalie oculari, che comprendono lo strabismo, il nistagmo, l'atrofia ottica e la degenerazione retinica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POLR3H	rs375761361	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313850

Malattie ereditarie (genetica)

Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina adenosil transferasi

L'ipermetioninemia da deficit di metionina adenosiltransferasi è una patologia metabolica molto rara, che provoca un'ipermetioninemia epatica isolata, di solito benigna, da inattivazione parziale dell'attività enzimatica. Raramente i pazienti possono presentare un odore atipico oppure disturbi neurologici, come la demielinizzazione cerebrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MAT1A	rs118204003	GG
MAT1A	rs118204001	AA
MAT1A	rs116659053	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168598

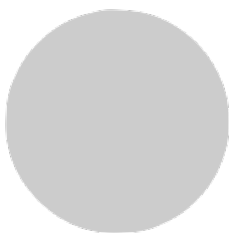
Malattie ereditarie (genetica)

Desminopatia

Una rara malattia genetica del muscolo scheletrico caratterizzata da aggregati chimerici anomali di desmina e altre proteine citoscheletriche e materiale granulofilamentoso a livello ultrastrutturale nelle biopsie muscolari e caratteristiche miopatologiche cliniche, età di esordio della malattia e velocità di progressione della malattia variabili. I pazienti presentano debolezza muscolare scheletrica bilaterale che inizia nei muscoli distali delle gambe e si diffonde prossimalmente, talvolta coinvolgendo il tronco, i flessori del collo e i muscoli facciali e spesso cardiomiopia che si manifesta con blocchi di conduzione, aritmie, insufficienza cardiaca cronica e talvolta tachiaritmia. La debolezza alla fine porta alla dipendenza dalla sedia a rotelle. L'insufficienza respiratoria può essere una delle principali cause di disabilità e morte, iniziando con l'ipoventilazione notturna con desaturazione di ossigeno e progredendo fino all'insufficienza respiratoria diurna.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98909

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DES	rs781590560	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs61726467	GG
DES	rs59308628	TT
DES	rs57694264	GG
DES	rs57639980	TT
DES	rs397516698	GG
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs267607485	AA
DES	rs267607483	AA
DES	rs267607482	AA
DES	rs150974575	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs121913003	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Desmosterolosi

La desmosterolosi è causata da un difetto molto raro della biosintesi, ed è caratterizzata da anomalie congenite multiple, ritardo dello sviluppo e disabilità cognitiva, con livelli elevati di desmosterolo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DHCR24	rs387906940	CC
DHCR24	rs387906939	CC
DHCR24	rs119475041	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35107

Malattie ereditarie (genetica)

Diabete - sordità a trasmissione materna

Il diabete a trasmissione materna con sordità (MIDD) è una malattia mitocondriale caratterizzata da diabete a trasmissione materna e sordità neurosensoriale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MT TE	rs121434453	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=225

Malattie ereditarie (genetica)

Diabete insipido nefrogenico

È una malattia tubulare renale genetica rara, caratterizzata da poliuria con polidipsia, episodi ricorrenti di febbre, costipazione e disidratazione ipernatremica acuta dopo la nascita che può causare sequele neurologiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AQP2	rs28931580	AA
AQP5 AS1	rs104894338	GG
AQP5 AS1	rs104894334	GG
AQP5 AS1	rs104894328	CC
AQP5 AS1	rs104894326	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=223

Malattie ereditarie (genetica)

Diarrea congenita da cloruri

Rara malattia intestinale genetica caratterizzata da diarrea acquosa persistente e pericolosa per la vita con livelli eccessivi di cloruro nelle feci, ipocloremia, iponatriemia, ipokaliemia e alcalosi metabolica, con conseguente disidratazione cronica e ritardo della crescita. L'ecografia prenatale rivela tipicamente polidramnios e una significativa dilatazione delle anse intestinali fetali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC26A3	rs386833480	GG
SLC26A3	rs386833479	CC
SLC26A3	rs386833471	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53689

Malattie ereditarie (genetica)

Diarrea congenita con malassorbimento del sodio

Un difetto del trasporto intestinale raro, genetico, non sindromico, caratterizzato dall'insorgenza congenita di grave diarrea acquosa contenente elevate concentrazioni di sodio, iponatriemia e acidosi metabolica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SPINT2	rs121908403	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=103908

Malattie ereditarie (genetica)

Diarrea sindromica

La diarrea sindromica (SD), o sindrome trico-epato-enterica (THE), è un'enteropatia congenita grave, che si manifesta con diarrea intrattabile nel primo mese di vita, associata a ritardo della crescita, dismorfismi facciali, anomalie dei capelli e, in alcuni casi, disturbi del sistema immunitario e limitazione della crescita intrauterina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SKIC3	rs534237033	CC
SKIC3	rs200085753	CC
SKIC3	rs140800288	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84064

Malattie ereditarie (genetica)

Diidropirimidinuria

Il deficit di diidropirimidinasi (DPD) è una malattia molto rara del metabolismo della pirimidina, che comporta un quadro clinico variabile, che comprende sintomi gastrointestinali (problemi di alimentazione, vomito ciclico, reflusso gastroesofageo, malassorbimento con atrofia dei villi), ipotonia, deficit cognitivo, convulsioni e, meno frequentemente, ritardo della crescita, ritardo dello sviluppo, microcefalia e autismo. Sono stati riportati anche casi asintomatici. Il deficit di DPD aumenta il rischio di tossicità da 5-FU.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DPYS	rs61758444	GG
DPYS	rs201280871	GG
DPYS	rs142574766	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=38874

Malattie ereditarie (genetica)

Disautonomia familiare

È una rara neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria caratterizzata da diminuzione della percezione del dolore e della temperatura, assenza di riflessi tendinei profondi, atassia propriocettiva, alterazione del baroriflesso afferente e neuropatia ottica progressiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ELP1	rs28939712	GG
ELP1	rs137853022	CC
ELP1	rs111033171	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1764

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit cognitivo grave e paraplegia spastica progressiva

La disabilità intellettiva grave associata a paraplegia spastica progressiva è una paraplegia spastica complessa e rara, caratterizzata da ipotonia ad esordio precoce, che progredisce nella spasticità, nel ritardo dello sviluppo globale, nella disabilità intellettiva grave, nel deficit del linguaggio, nella microcefalia, nella bassa statura e nei dismorfismi. Spesso i pazienti perdono la capacità di deambulare, mentre alcuni sviluppano crisi epilettiche e una risata stereotipata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AP4S1	rs200440467	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280763

Malattie ereditarie (genetica)

Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C

La disabilità intellettiva legata all'X sindromica dovuta alla mutazione JARID1C è caratterizzata da deficit cognitivo da lieve a grave associato a manifestazioni cliniche variabili tra cui spasticità, criptorchidismo, ipoplasia mascellare, alopecia areata, epilessia, bassa statura, difficoltà di parola e compromissione della condotta. Ad oggi, è stata descritta in meno di 15 famiglie. La trasmissione è recessiva legata all'X e la sindrome è causata da mutazioni nel gene JARID1C(SMCX), che codifica per una proteina del dominio JmjC con attività dell'istone demetilasi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KDM5C	rs587780372	GG
KDM5C	rs199422235	CC
MIR6895	rs782246658	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85279

Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva legata all'X tipo Cabezas

È una disabilità intellettiva sindromica legata all'X, caratterizzata da ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva con grave deficit del linguaggio e bassa statura nei maschi. Può associarsi ad altri segni clinici variabili, che comprendono la macrocefalia, le crisi epilettiche, il tremore, le anomalie dell'andatura, l'ipogonadismo, l'obesità troncolare, i disturbi del comportamento e i dismorfismi facciali aspecifici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CUL4B	rs797044862	CC
CUL4B	rs121434616	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85293

Malattie ereditarie (genetica)

Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder

La disabilità intellettiva legata all'X, tipo Snyder è una rara sindrome di disabilità intellettiva legata all'X caratterizzata da ipotonia, carnagione astenica con riduzione della massa muscolare, grave ritardo psicomotorio generalizzato, andatura instabile e disabilità intellettiva da moderata a grave, nonché una faccia asimmetrica con un labbro inferiore prominente, dita lunghe delle mani e dei piedi e linguaggio nasale, disartrico o assente. Sono caratteristiche anche le anomalie ossee (p. es., osteoporosi, cifoscoliosi, fratture, contratture articolari). In alcuni pazienti sono state associate crisi miocloniche o simil-miocloniche e anomalie renali.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3063

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMS	rs121434610	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva legata all'X, tipo Najm

Il deficit cognitivo legato all'X tipo Najm è una sindrome rara da disgenesia cerebellare caratterizzata da manifestazioni cliniche variabili che vanno dal deficit cognitivo lieve con o senza nistagmo congenito, al grave deterioramento cognitivo associato a ipoplasia/atrofia cerebellare e pontina e anomalie dello sviluppo corticale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CASK	rs863224854	TT
CASK	rs794727270	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs587783369	CC
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs137852815	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163937

Malattie ereditarie (genetica)

Ritardo mentale non sindromico autosomico dominante

La sindrome da microdelezione 2q23.1 recentemente descritta comprende un grave deficit cognitivo con pronunciato ritardo del linguaggio, anomalie comportamentali tra cui iperattività e risate inappropriate, bassa statura e convulsioni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MBD5	rs886041003	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178469

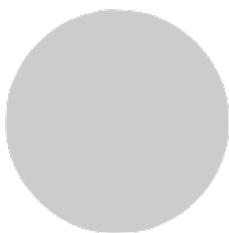
Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva tipo Birk-Barel

La disabilità intellettiva tipo Birk-Barel è una disabilità intellettiva sindromica rara, di origine genetica, caratterizzata da ipotonia centrale congenita, ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva moderata-grave, dismorfismi sfumati che evolvono nel tempo (dolicocefalia, facies miopatica, ptosi, filtro corto e largo, porzione mucosa del labbro superiore "a tenda", anomalie del palato, micro- e/o retrognazia lievi). I pazienti presentano una riduzione dei movimenti facciali, letargia, pianto debole, ipoglicemia neonatale transitoria, gravi difficoltà di alimentazione e ritardo della crescita. Altri segni clinici comprendono la disfagia, in particolare con difficoltà a deglutire il cibo solido, corporatura astenica, contratture articolari e scoliosi.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166108

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNK9	rs121908332	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Discinesia familiare e miochimia facciale

La discinesia familiare e miochimia facciale è un raro disturbo parossistico del movimento, che esordisce nell'infanzia o nell'adolescenza ed è caratterizzato da movimenti parossistici coreiformi, distonici e mioclonici degli arti (soprattutto gli arti distali superiori), del collo e/o del viso, che possono aggravarsi in termini frequenza e di gravità, fino a diventare pressoché costanti. I pazienti possono presentare anche ritardo dello sviluppo, discinesie periorali e periorbitali, disartria, ipotonia e debolezza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADCY5	rs796065306	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324588

Malattie ereditarie (genetica)

Discinesia parossistica indotta da sforzo

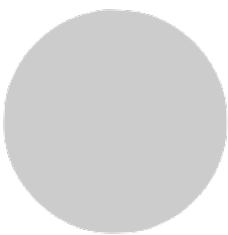
La discinesia parossistica indotta dallo sforzo (PED) è una forma di discinesia parossistica, caratterizzata da attacchi indolori di distonia a livello degli arti, scatenati dall'attività fisica prolungata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC2A1	rs267607061	GG
SLC2A1	rs202060209	GG
SLC2A1	rs121909740	CC
SLC2A1	rs121909739	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98811

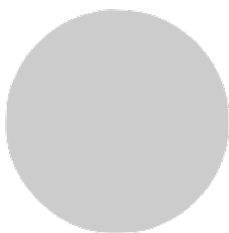
Malattie ereditarie (genetica)

Dissezione familiare dell'aorta

Dissezione aortica familiare è il termine utilizzato per descrivere la rottura della parete aortica a livello della media, con conseguente formazione di un falso canale e deviazione di parte del flusso aortico. La predisposizione familiare agli aneurismi dell'aorta toracica e alle dissezioni di tipo A (relative all'aorta ascendente e/o all'arco aortico) è stata dimostrata in circa il 19% dei pazienti che presentano dissezioni dell'aorta toracica e fino a Diversi loci (16p12.2-p13) sono stati finora identificato.^{13, 3p24-25}. Questa predisposizione si trasmette con modalità autosomica dominante.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=229

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACTA2	rs869025352	AA
ACTA2	rs397516685	CC
COL3A1	rs869312034	GG
COL3A1	rs794728057	CC
COL3A1	rs587779685	GG
COL3A1	rs587779458	GG
COL3A1	rs587779433	GG
COL3A1	rs1393544920	CC
FBN1	rs886041482	TT
FBN1	rs886039550	GG
FBN1	rs886039492	AA
FBN1	rs886039196	AA
FBN1	rs886039158	CC
FBN1	rs886039120	CC
FBN1	rs886039092	AA
FBN1	rs886039054	GG
FBN1	rs886039047	CC
FBN1	rs886038996	CC
FBN1	rs886038975	GG
FBN1	rs886038957	AA
FBN1	rs886038956	CC
FBN1	rs886038930	AA
FBN1	rs886038870	GG
FBN1	rs886038802	CC
FBN1	rs886038790	TT
FBN1	rs794728283	GG
FBN1	rs794728281	CC
FBN1	rs794728256	CC
FBN1	rs794728253	AA
FBN1	rs794728247	CC
FBN1	rs794728241	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Disgenesia corticale con ipoplasia pontocerebellare da mutazione in TUBB3

È una malformazione cerebrale non sindromica rara, di origine genetica, causata da anomalie della migrazione neuronale, caratterizzata da displasia corticale e ipoplasia pontocerebellare. Esordisce con ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva da lieve a grave, ipotonia assiale, strabismo, nistagmo e, occasionalmente, ipoplasia del nervo ottico. Le neuroimmagini evidenziano malformazioni variabili, che comprendono la microgiria prevalentemente frontale, la disorganizzazione e la semplificazione delle circonvoluzioni, i dismorfismi e l'ipertrofia dei gangli basali, la displasia del verme cerebellare, l'ipoplasia del tronco encefalico/corpo calloso, e/o l'agenesia dei bulbi olfattivi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TUBB3	rs747480526	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300570

Malattie ereditarie (genetica)

Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X

Con il termine disgenesia complicata del corpo calloso legata all'X si definisce un fenotipo che oggi si considera parte dello spettro clinico della sindrome L1 (sindrome L1;). La malattia è caratterizzata da paraplegia spastica variabile, deficit cognitivo lieve-moderato e displasia, ipoplasia o aplasia del corpo calloso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
L1CAM	rs367665974	CC
L1CAM	rs797045673	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1497

Malattie ereditarie (genetica)

Disostosi acrofacciale postassiale

La disostosi acrofacciale postassiale (POADS) è un tipo di disostosi acrofacciale caratterizzato da ipoplasia mascellare e mandibolare, orecchie piccole a coppa, ectropion delle palpebre inferiori, difetti simmetrici postassiali degli arti, con agenesia del quinto raggio delle dita e ipoplasia ulnare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DHODH	rs201947120	CC
DHODH	rs201230446	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=246

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia acromicrica

La displasia acromicrica è una displasia ossea rara, caratterizzata da bassa statura, mani e piedi corti, lievi dismorfismi facciali e anomalie scheletriche delle mani, caratteristiche all'esame radiologico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBN1	rs387906626	TT
FBN1	rs1131692052	AA
FBN1	rs1064797059	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=969

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia cerebro-facio-toracica

La displasia cerebro-facio-toracica o sindrome di Pascual-Castroviejo tipo 1 è una sindrome rara caratterizzata da dismorfismi facciali, ritardo mentale e anomalie costovertebrali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TMCO1	rs765824628	GG
TMCO1	rs372701032	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1394

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia con incurvamento delle ossa correlata a FGFR2

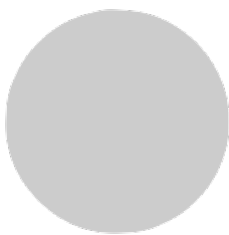
La displasia con incurvamento delle ossa correlata a FGFR2 è una displasia scheletrica primitiva rara e letale, di origine genetica, caratterizzata da dismorfismi craniofacciali (orecchie a basso impianto ruotate posteriormente, ipertelorismo, megaloftalmo, appiattimento e ipoplasia della porzione media del viso, micrognazia), ipomineralizzazione della volta cranica, craniosinostosi, ipoplasia delle clavicole e del pube, e incurvamento delle ossa lunghe, (soprattutto dei femori), causati da mutazioni nella linea germinale del gene FGFR2. Può associarsi ad eruzione prenatale dei denti, osteopenia, irsutismo, clitoridomegalia, iperplasia gengivale ed epatosplenomegalia con ematopoiesi extramidollare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs387906678	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313855

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia cranio-fronto-nasale

La displasia cranio-fronto-nasale è una sindrome malformativa legata all'X, caratterizzata da asimmetria del volto (in particolare della regione orbitale), asimmetria del corpo, difetti della linea mediana (ipertelorismo, fronte bombata, punta del naso ampia e scanalata o bifida, labioschisi e/o palatoschisi, palato ogivale), anomalie scheletriche (pseudoartrosi della clavicola, craniosinostosi coronale, anomalie delle dita e degli arti, come la sindattilia, la clinodattilia del quinto dito e i pollici larghi) e displasia ectodermica (anomalie dei denti, unghie scanalate, capelli ispidi). A differenza della maggior parte delle malattie legate all'X, le femmine sono colpite in maniera molto più grave mentre i maschi sono asintomatici o presentano un quadro clinico lieve, spesso caratterizzato solo da ipertelorismo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EFNB1	rs104894804	CC
EFNB1	rs104894801	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1520

Malattie ereditarie (genetica)

Diplasia di Kniest

La displasia di Kniest è una grave collagenopatia di tipo II, caratterizzata da tronco e arti corti, articolazioni prominenti e ipoplasia della parte mediana del viso (viso arrotondato con radice nasale piatta).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs121912877	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=485

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia di Singleton-Merten

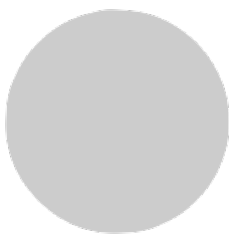
La displasia di Singleton-Merten è caratterizzata da displasia dentale, progressiva calcificazione dell'aorta toracica con stenosi, osteoporosi ed espansione delle cavità midollari nelle ossa della mano. Altre caratteristiche includevano debolezza e atrofia muscolare generalizzata ed eruzioni cutanee psoriasiformi croniche. È stata segnalata in quattro pazienti non imparentati (maschi e femmine) e in una famiglia con diversi membri affetti (maschi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFIH1	rs376048533	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85191

Malattie ereditarie (genetica)

Nanismo diastrofico

È una malattia rara caratterizzata da bassa statura con arti corti (l'altezza finale dell'adulto è di 120 cm +/- 10 cm) e malformazioni delle articolazioni, che portano a contratture articolari multiple (che interessano principalmente spalle, gomiti, articolazioni interfalangee e anche).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC26A2	rs386833493	CC
SLC26A2	rs386833492	TT
SLC26A2	rs104893919	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=628

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia ectodermica idrotica

La sindrome di Clouston (o displasia ectodermica idrotica) è caratterizzata dalla triade clinica di distrofia ungueale, alopecia e ipercheratosi palmoplantare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GJB6	rs104894415	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=189

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia ectodermica ipoidrotica

La displasia ectodermica ipoidrotica (HED) è un difetto genetico dello sviluppo ectodermico con malformazioni delle strutture ectodermiche (cute, capelli, denti e ghiandole sudoripare). Comprende 3 sottotipi, pressoché non differenziabili clinicamente, che presentano, come segno cardinale, un disturbo della sudorazione: sindrome di Christ-Siemens-Touraine (CST; legata all'X), HED autosomica recessiva (AR) e autosomica dominante (AD); è noto un quarto sottotipo raro, HED con immunodeficienza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EDAR	rs747806672	CC
EDAR	rs121908453	CC
EDAR	rs121908452	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238468

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia epifisaria multipla, tipo Beighton

Una rara displasia ossea primitiva caratterizzata dall'associazione di displasia epifisaria multipla, compromissione della vista (con miopia progressiva ad esordio precoce, assottigliamento della retina e cataratta) e ipoacusia trasmissiva. I pazienti sono di bassa statura e presentano brachidattilia, deformità del ginocchio valgo e dolori articolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs121912882	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166011

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloepifisaria congenita

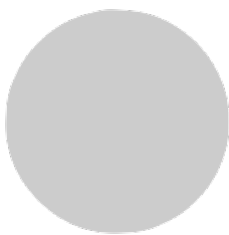
La displasia spondiloepifisaria congenita (SEDC) è una condrodiplosia caratterizzata da bassa statura sproporzionata, epifisi anormali e corpi vertebrali appiattiti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs864621973	CC
COL2A1	rs121912874	GG
COL2A1	rs121912870	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94068

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloepimetafisaria, tipo pachistano

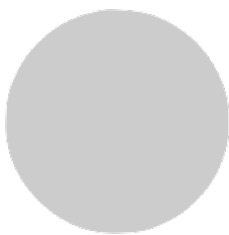
La displasia spondiloepimetafisaria (SEMD), di tipo pachistano, è caratterizzata da bassa statura, arti inferiori corti e arcuati, brachidattilia lieve, cifoscoliosi, andatura anormale, articolazioni del ginocchio ingrossate, osteoartropatia precoce e intelligenza normale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PAPSS2	rs201203612	CC
PAPSS2	rs121908952	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93282

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloepifisaria, tipo Stanescu

Una rara displasia spondiloepifisaria caratterizzata da contratture articolari progressive con malattia articolare degenerativa prematura, in particolare nelle articolazioni del ginocchio, dell'anca e delle dita. I pazienti sono di statura normale e presentano problemi di deambulazione, dolori articolari e articolazioni ingrossate con restrizione e contratture articolari. Le caratteristiche radiografiche comprendono platispondilia generalizzata, ilio ipoplasico, epifisi appiattite con separazione metafisaria delle ossa tubolari e colli femorali larghi e allungati con marcata coxa valga. L'esame istopatologico della cartilagine mostra corpi inclusi citoplasmatici PAS-positivi nei condrociti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs869312907	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=459051

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloepimetafisaria con dislocazioni multiple

La displasia spondiloepimetafisaria con dislocazioni multiple è una displasia scheletrica primitiva rara, di origine genetica, caratterizzata da ipoplasia medio-facciale, bassa statura, lassità articolare generalizzata, dislocazioni articolari multiple (in particolare delle ginocchia e delle anche), disallineamento degli arti (ginocchio valgo/varo) e deformità progressive della colonna vertebrale (cifosi/scoliosi). Le radiografie evidenziano metacarpi e metatarsi sottili, epifisi irregolari, metafisi irregolari con striature verticali, costrizione dei colli femorali e modesta platispondilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIF22	rs193922922	GG
KIF22	rs193922921	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93360

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloepimetafisaria congenita, tipo Strudwick

La displasia spondiloepimetafisaria congenita di tipo Strudwick è caratterizzata da statura sproporzionatamente bassa dalla nascita (con tronco molto corto e arti accorciati) e anomalie scheletriche (lordosi, scoliosi, appiattimento delle vertebre, pectus carinatum, coxa vara, piede torto e epifisi o metafisi anomale).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs121912880	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93346

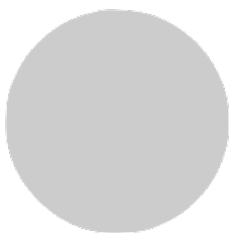
Malattie ereditarie (genetica)

Displasia frontonasale acromelica

La displasia frontonasale acromelica (AFND) è una variante rara della displasia fronto-nasale, caratterizzata da malformazioni craniofacciali caratteristiche (fontanella ampia, ipertelorismo, bifidità della punta del naso, schisi nasale, brachicefalia, schisi mediana del viso, bocca da carpa), cerebrali (lipoma interemisferico, agenesia del corpo calloso) e degli arti (ipoplasia/aplasia della tibia, piede equino, polidattilia preassiale simmetrica dei piedi, ipocratismo bilaterale e ispessimento delle unghie degli alluci), associate a disabilità intellettiva. Altri segni occasionali sono l'assenza dei bulbi olfattivi, l'ipopituitarismo e il criptorchidismo.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1827

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ZSWIM6	rs587777695	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia gnatodiafisaria

La displasia gnatodiafisaria (GDD) è una displasia ossea caratterizzata da fragilità ossea, fratture ossee frequenti nella giovane età, lesioni cemento-ossee delle ossa della mandibola, incurvatura delle ossa tubulari (tibia e perone) e sclerosi diafisaria delle ossa lunghe, associata ad osteopenia generalizzata. La trasmissione è autosomica dominante.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ANO5	rs749645231	CC
ANO5	rs142027093	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53697

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia immuno-ossea di Schimke

La displasia immunoossea di Schimke (SIOD) è una malattia multisistemica caratterizzata da displasia spondiloepifisaria e bassa statura sproporzionata, dimorfismo facciale, immunodeficienza delle cellule T e glomerulonefrite con sindrome nefrosica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMARCAL	rs864309531	GG
SMARCAL	rs761546902	AA
SMARCAL	rs267607071	GG
SMARCAL	rs119473038	CC
SMARCAL	rs119473037	CC
SMARCAL	rs119473033	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1830

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia odonto-onico-dermica

È una rara sindrome da displasia ectodermica, genetica, caratterizzata da anomalie dentali (principalmente agenesia dei denti permanenti e decidui con incisivi e canini a forma di cono), oncodisplasia, ipercheratosi palmoplantare, pelle secca e, più variabilmente, ipotricosi e disfunzione dei denti. ghiandole (iper o ipoidrosi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WNT10A	rs762739726	CC
WNT10A	rs377416834	GG
WNT10A	rs121908118	GG
WNT10A	rs121908121	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2721

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia oto-spondilo-megaepifisaria

La displasia oto-spondilo-megaepifisaria (OSMED) è un'anomalia innata della formazione del collagene della cartilagine caratterizzata da sordità neurosensoriale, epifisi ingrossate, displasia scheletrica con arti sproporzionatamente corti, anomalie vertebrali e facies caratteristica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL11A2	rs121912945	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1427

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia tanatofora

La displasia tanatofora (TD) è una grave displasia scheletrica, in genere letale, a esordio prenatale, caratterizzata da micromelia, macrocefalia, torace stretto, e facies caratteristica. Si suddivide in TD tipo 1 (TD1) e TD tipo 2 (TD2), in base alla forma del femore e cranio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR3	rs121913479	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2655

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia valvolare mixomatosa legata all'X correlata a FLNA

Una rara malformazione cardiaca genetica caratterizzata da degenerazione mixomatosa progressiva prevalentemente della valvola mitrale (ma non di rado con coinvolgimento multivalvolare), che si presenta come ispessimento e disfunzione della valvola con stenosi variabile, prolasso e/o rigurgito e può provocare insufficienza cardiaca letale. In alcuni pazienti sono state riportate iperestensibilità cutanea e ipermobilità articolare. I maschi emizigoti mostrano un fenotipo più grave rispetto alle femmine eterozigoti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FLNA	rs797045044	CC
FLNA	rs267606815	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=555877

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia aritmogena isolata familiare del ventricolo destro

La displasia aritmogena isolata familiare del ventricolo destro (ARVC) è la forma familiare autosomica dominante della ARVC, una malattia del muscolo cardiaco, caratterizzata da aritmie ventricolari potenzialmente letali, con configurazione tipo blocco di branca sinistro, che può presentarsi con palpitazioni, tachicardia ventricolare, sincope e attacchi letali improvvisi, che è dovuta ad una distrofia con sostituzione fibro-lipidica del miocardio del ventricolo destro, che può esitare in aneurismi del ventricolo destro.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217656

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs886039343	CC
DSP	rs886039178	CC
DSP	rs794728124	CC
DSP	rs770873593	CC
DSP	rs767643821	CC
DSP	rs746877365	CC
DSP	rs727504443	GG
DSP	rs397516955	GG
DSP	rs397516943	CC
DSP	rs397516940	CC
DSP	rs397516915	CC
DSP	rs141026028	CC
DSP	rs1060500618	CC
DSP	rs1060500609	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reduttasi

La distonia-parkinsonismo ad esordio rapido (RDP) è un disturbo del movimento molto raro, caratterizzato da esordio improvviso del parkinsonismo e della distonia, spesso scatenati dallo stress fisico o psichico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SPR	rs104893665	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70594

Malattie ereditarie (genetica)

Distonia generalizzata precoce ad esordio negli arti

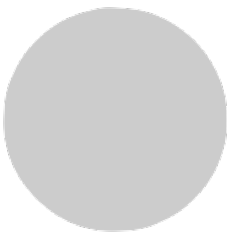
È un difetto raro del movimento caratterizzato da contrazioni muscolari o posture involontarie, ripetitive e prolungate che di solito esordiscono in un solo arto e, nella maggior parte dei pazienti, sono seguite da un interessamento progressivo degli altri arti e del tronco, mentre l'area cervicale e il cranio in genere sono risparmiati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TOR1A	rs760768475	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=256

Malattie ereditarie (genetica)

Distonia - parkinsonismo, a esordio nell'età adulta

La distonia-parkinsonismo ad esordio nell'età adulta è una malattia neurodegenerativa rara, che di solito esordisce prima dei 30 anni, ed è caratterizzata da distonia, parkinsonismo L-Dopa-sensibile, segni piramidali e rapido declino cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BAIAP2L2	rs121908687	GG
BAIAP2L2	rs121908686	CC
PLA2G6	rs199935023	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199351

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia corneale di Reis-Bücklers

La distrofia corneale di Reis-Bücklers (RBCD), nota anche come distrofia corneale granulata tipo III, è una forma rara di distrofia superficiale della cornea, caratterizzata da opacità reticolari simmetriche bilaterali nella porzione superficiale e centrale della cornea, che si associa a deficit visivo progressivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBI	rs121909211	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98961

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia corneale granulata, tipo II

La distrofia corneale granulata tipo II (GCDII) è una forma rara di distrofia corneale stromale, caratterizzata da depositi granulari di forma irregolare, a contorni demarcati, nella porzione superficiale e centrale della cornea, che comportano un deficit visivo progressivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBI	rs121909211	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98963

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia corneale granulata, tipo I

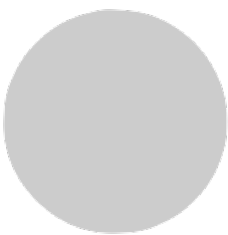
La distrofia corneale granulata tipo I (GCDI) è una forma rara di distrofia corneale stromale, caratterizzata da piccoli depositi multipli nella porzione superficiale centrale dello stroma corneale che esita in deficit visivo progressivo, occasionalmente grave.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBI	rs121909210	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98962

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia corneale reticolare, tipo I

La distrofia corneale reticolare tipo I (LCDI) è una forma frequente di distrofia corneale stromale, caratterizzata da un reticolo formato da fini opacità filamentose ramificate interconnesse all'interno della cornea, associato a deficit visivo progressivo e all'assenza di sintomi sistemici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBI	rs121909210	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98964

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia del cristallino di Bietti

La distrofia cristallina di Bietti (BCD) è una malattia degenerativa rara progressiva tapetoretinica, ad eredità autosomica recessiva, che esordisce durante la terza decade di vita, ed è caratterizzata da piccoli depositi cristallini brillanti nella parte posteriore della retina e nel limbo corneale, in aggiunta alla sclerosi dei vasi della coroide; si manifesta con cecità notturna, diminuzione della vista, scotoma paracentrale e, negli stadi terminali, cecità legale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP4V2	rs369063468	CC
CYP4V2	rs199476204	CC
CYP4V2	rs199476203	GG
CYP4V2	rs199476197	AA
CYP4V2	rs199476189	GG
CYP4V2	rs199476183	AA
CYP4V2	rs119103283	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=41751

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia endoteliale ereditaria congenita II

La distrofia endoteliale ereditaria congenita II (CHED II) è un sottotipo raro della distrofia corneale posteriore, caratterizzata da cornea diffusamente a vetro smerigliato e da un marcato ispessimento della cornea sin dalla nascita o dal periodo neonatale, con nistagmo e con vista appannata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC4A11	rs121909392	CC
SLC4A11	rs121909388	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293603

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia maculare anulare concentrica benigna

La distrofia maculare anulare concentrica benigna (BCAMD) è una distrofia progressiva autosomica dominante, caratterizzata da ipopigmentazione parafoveale seguita da un fenotipo simile a quello della retinite pigmentosa (nictalopia e perdita della visione periferica) con un aspetto a "occhio di bue".

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCA4	rs61749423	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251287

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare congenita con interessamento cerebellare

La distrofia muscolare congenita con interessamento cerebellare è una distrofia muscolare congenita rara, causata da una distroglicanopatia, caratterizzata da debolezza dei muscoli prossimali con tendenza all'ipertrofia muscolare e alla pseudoipertrofia, deficit cognitivo di gravità variabile, microcefalia, ipoplasia cerebellare con o senza cisti, ed altre anomalie strutturali del cervello.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FKRP	rs28937903	CC
FKRP	rs104894681	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370959

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina alfa-7

La distrofia muscolare congenita con deficit di integrina alfa-7 è una distrofia muscolare congenita rara, di origine genetica, causata da un'anomalia della proteina della matrice extracellulare. È caratterizzata da ritardo precoce dello sviluppo motorio e debolezza muscolare con lieve aumento dei livelli di creatin-chinasi nel siero a cui può seguire una progressione della malattia con prevalente debolezza ed atrofia dei muscoli prossimali, regressione dello sviluppo motorio, scoliosi ed insufficienza respiratoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITGA7	rs17854600	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34520

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare congenita di Ullrich

La distrofia muscolare congenita di Ullrich (UCMD) è caratterizzata da esordio precoce, debolezza muscolare lentamente progressiva e generalizzata, contratture articolari prossimali multiple, marcata ipermobilità delle articolazioni distali e intelligenza normale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL6A3	rs398124128	CC
COL6A3	rs398124126	CC
COL6A3	rs398124119	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75840

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA

La distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA è una distrofia muscolare congenita rara, caratterizzata da marcata ipotonia assiale, sindrome della testa cadente, debolezza muscolare per lo più prossimale negli arti superiori e distale negli arti inferiori (con assenza, scarsità o regressione dello sviluppo motorio), contratture articolari (inizialmente distali e successivamente prossimali), rigidità della colonna vertebrale, insufficienza respiratoria precoce e un moderato aumento dei livelli di creatin-chinasi nel siero. Sono stati descritti pazienti con aritmie cardiache e casi di morte improvvisa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LMNA	rs60458016	GG
LMNA	rs267607632	GG
LMNA	rs121912496	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157973

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare di Becker

Una rara distrofia muscolare genetica caratterizzata da progressivo atrofia muscolare e debolezza dovuta alla degenerazione del muscolo scheletrico, liscio e cardiaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DMD	rs794727666	CC
DMD	rs5030730	GG
DMD	rs398124002	AA
DMD	rs398123935	GG
DMD	rs398122853	CC
DMD	rs373286166	CC
DMD	rs182575709	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98895

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica dominante tipo 1A (LGMD1A) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica dominante, caratterizzato da debolezza dei muscoli prossimali (con la progressione della malattia, anche di quelli distali) della spalla, dell'anca e dei cingoli, ad esordio nell'età adulta, voce nasale e disartria. Altri segni frequenti sono le contratture dei tendini del tallone, la riduzione dei riflessi tendinei profondi e livelli elevati di creatina chinasi nel siero. Possono associarsi insufficienza respiratoria, lieve debolezza facciale e disfagia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYOT	rs121908457	CC
PKD2L2	rs28937597	CC
PKD2L2	rs121908458	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=266

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica dominante tipo 1D (LGMD1D) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica dominante, caratterizzato da debolezza dei muscoli prossimali dei cingoli pelvici a progressione lenta ed esordio nell'età adulta; l'interessamento dei cingoli della spalla è minimo o nullo; sono assenti i sintomi cardiaci e respiratori. Spesso sono presenti livelli lievemente o moderatamente elevati di creatina chinasi nel siero e anomalie della deambulazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNAJB6	rs387907150	TT
DNAJB6	rs149278319	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34516

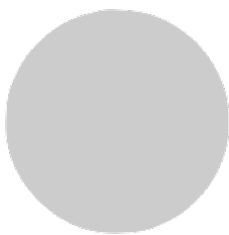
Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2A (LGMD2A) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza e atrofia progressiva, di solito simmetrica e selettiva, dei muscoli prossimali dei cingoli pelvici e della spalla (in particolare il grande gluteo, gli adduttori della coscia e i muscoli della porzione posteriore degli arti), senza interessamento cardiaco o facciale; l'età di esordio è variabile. I segni clinici comprendono l'intolleranza all'esercizio fisico, l'andatura a base allargata, le scapole alate e la pseudoipertrofia dei polpacci.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=267

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CAPN3	rs863224962	AA
CAPN3	rs863224961	GG
CAPN3	rs863224960	GG
CAPN3	rs863224959	CC
CAPN3	rs863224957	CC
CAPN3	rs863224956	GG
CAPN3	rs80338802	GG
CAPN3	rs794726871	CC
CAPN3	rs778768583	GG
CAPN3	rs776043976	CC
CAPN3	rs774048743	GG
CAPN3	rs761211705	GG
CAPN3	rs727503839	GG
CAPN3	rs587780290	GG
CAPN3	rs557164942	CC
CAPN3	rs374665929	AA
CAPN3	rs369552114	GG
CAPN3	rs201736037	AA
CAPN3	rs200379491	AA
CAPN3	rs199806879	CC
CAPN3	rs149914792	GG
CAPN3	rs149095128	CC
CAPN3	rs147774793	CC
CAPN3	rs141656719	CC
CAPN3	rs121434548	GG
CAPN3	rs121434547	CC
CAPN3	rs121434544	GG
DYSF	rs727503915	GG
LOC1053	rs878854364	CC
LOC1053	rs863224964	GG
LOC1053	rs1801505	GG

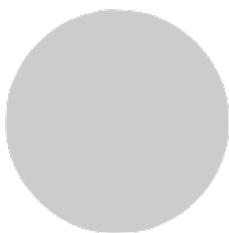
Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2J

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2J (LGMD2J) è una forma di distrofia muscolare dei cingoli ad esordio per lo più nell'infanzia (anche se può insorgere tra la prima e la terza decade di vita), con debolezza prossimale grave e progressiva, che successivamente colpisce anche i muscoli distali. Alcuni pazienti mantengono la capacità di camminare, ma la maggior parte di essi è costretto alla sedia a rotelle nei 20 anni successivi all'esordio della malattia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140922

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs751746401	GG
TTN	rs397517689	GG
TTN AS1	rs886042331	GG
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs112188483	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2K

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2K (LGMD2K) è una forma di distrofia muscolare dei cingoli caratterizzata da debolezza dei muscoli prossimali a progressione lenta che esordisce durante l'infanzia (con affaticamento e difficoltà nel correre e nel salire le scale), associata a ritardo dello sviluppo. Tutti i pazienti presentano un lieve deficit intellettivo e microcefalia, senza evidenti anomalie cerebrali di struttura. Possono essere presenti modesta pseudoipertrofia dei muscoli e contratture articolari a livello delle caviglie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POMT1	rs119462982	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86812

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2L (LGMD2L) è una forma di distrofia muscolare dei cingoli che esordisce soprattutto nell'età adulta (tra 11 e 51 anni), con debolezza prevalentemente prossimale degli arti inferiori e difficoltà a stare sulla punta di piedi nella fase iniziale della malattia. Sono comuni anche la debolezza prossimale degli arti superiori e la debolezza distale degli arti inferiori, l'atrofia dei quadricipiti (il segno clinico più comune), dei bicipiti e dei muscoli della parte inferiore delle gambe. In alcuni casi i polpacci sono ipertrofici. La LGMD2L progredisce lentamente e la maggior parte dei pazienti mantiene la capacità di camminare fino alla tarda età adulta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ANO5	rs566415362	CC
ANO5	rs398124625	GG
ANO5	rs372221490	GG
ANO5	rs137854526	TT
ANO5	rs137854524	CC
ANO5	rs137854523	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206549

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2N

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2N (LGMD2N) è una forma di distrofia muscolare dei cingoli caratterizzata da debolezza prossimale (che si manifesta con rallentamento nella corsa) ad esordio infantile, associata ad ipertrofia dei polpacci, lieve lordosi, scapole alate e intelligenza normale (o lieve disabilità intellettiva).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POMT2	rs587780423	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206559

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2T

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2T (LGMD2T) è una forma di distrofia muscolare dei cingoli, che esordisce nel periodo neonatale o nella prima infanzia con ipotonia, microcefalia, debolezza lieve dei muscoli prossimali (che causa ritardo nella deambulazione e difficoltà nel salire le scale), lieve disabilità intellettiva ed epilessia. Alcuni pazienti possono presentare anche cataratta, nistagmo, cardiomiopatia e insufficienza respiratoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GMPPB	rs142336618	CC
RNF123	rs199922550	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363623

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2B

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2B (LGMD2B) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza e atrofia a progressione lenta dei muscoli prossimali dei cingoli pelvici e della spalla; l'esordio avviene durante la tarda adolescenza o la prima età adulta. I muscoli cardiaci e respiratori non sono interessati. Spesso si associano ipertrofia dei muscoli del polpaccio e livelli molto elevati di creatina chinasi nel siero.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYSF	rs863225021	CC
DYSF	rs794727851	GG
DYSF	rs794727636	CC
DYSF	rs786205084	GG
DYSF	rs766016391	GG
DYSF	rs756328339	AA
DYSF	rs746873768	CC
DYSF	rs746315830	CC
DYSF	rs727503911	CC
DYSF	rs398123800	GG
DYSF	rs398123794	GG
DYSF	rs398123789	CC
DYSF	rs398123787	GG
DYSF	rs398123768	GG
DYSF	rs398123765	TT
DYSF	rs398123763	GG
DYSF	rs377735262	CC
DYSF	rs373585652	CC
DYSF	rs370874727	AA
DYSF	rs369607332	CC
DYSF	rs202044973	CC
DYSF	rs201869739	GG
DYSF	rs201049092	GG
DYSF	rs199543257	CC
DYSF	rs150877497	GG
DYSF	rs141497053	GG
DYSF	rs140108514	GG
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908956	CC
DYSF	rs121908955	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2D

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2D (LGMD2D) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza progressiva dei muscoli prossimali dei cingoli pelvici e della spalla ad esordio infantile, che determina difficoltà della deambulazione, scapole alate, ipertrofia dei polpacci e contratture del tendine d'Achille, che causano un'andatura "in punta di piedi". E' raro l'interessamento cardiaco e respiratorio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs768814872	TT
LOC1053	rs758647756	CC
LOC1053	rs371675217	GG
LOC1053	rs28933693	CC
LOC1053	rs138945081	CC
LOC1053	rs137852621	GG
SGCA	rs143570936	GG
SGCA	rs137852623	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=62

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2E (LGMD2E) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza progressiva dei muscoli dei cingoli pelvici e delle spalle, che interessa in particolare il cingolo pelvico (adduttori e flessori dell'anca); la malattia esordisce durante l'infanzia o l'adolescenza. Di solito i muscoli delle ginocchia sono i primi ad essere interessati e lo sono in maggior misura. Negli stadi avanzati, sono colpiti i cingoli delle spalle (che comportano la presenza di scapole alate) e i gruppi muscolari distali. Altri segni sono l'ipertrofia del polpaccio, la cardiomiopatia, l'insufficienza respiratoria, le contratture dei tendini, la scoliosi e la mioglobinuria indotta dall'esercizio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SGCB	rs28936383	GG
SGCB	rs150518260	GG
SGCB	rs104893869	CC
SGCB	rs104893868	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=119

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2C (LGMD2C) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza e atrofia progressiva dei muscoli del cingolo pelvico e della spalla ad esordio infantile, spesso associata a ipertrofia del polpaccio, debolezza del diaframma e/o anomalie cardiache variabili. Sono stati descritti anche livelli lievemente o moderatamente elevati di creatina chinasi nel siero e la positività del segno di Gowers.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs104894423	GG
LOC1079	rs104894422	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2G (LGMD2G) è un sottotipo lieve di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da debolezza e atrofia progressiva dei muscoli prossimali degli arti superiori e inferiori; l'età di esordio è variabile (dall'infanzia all'adolescenza). Si osservano anche scapole alate, ipertrofia dei polpacci, senza interessamento respiratorio e cardiaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TCAP	rs104894655	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34514

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I

La distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2I (LGMD2I) è un sottotipo di distrofia muscolare dei cingoli, ad eredità autosomica recessiva, caratterizzato da un'età di esordio molto variabile e da un quadro clinico di solito caratterizzato da debolezza prossimale, a progressione lenta, della muscolatura pelvica e della spalla (in particolare degli arti inferiori), spesso associata ad un'andatura ondeggiante, scapole alate, ipertrofia dei polpacci e della lingua, mialgia indotta dall'esercizio, mioglobinuria e/o livelli elevati di creatina chinasi nel siero. Possono essere presenti anche debolezza della muscolatura addominale, cardiomiopatia, interessamento dei muscoli respiratori e diverse anomalie cerebrali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FKRP	rs587780334	GG
FKRP	rs28937900	CC
FKRP	rs104894682	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34515

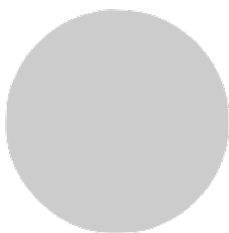
Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare di Duchenne

È una rara distrofia muscolare genetica caratterizzata da debolezza muscolare rapidamente progressiva e atrofia dovuta alla degenerazione del muscolo cardiaco, liscio e scheletrico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98896

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DMD	rs868688877	CC
DMD	rs863225013	AA
DMD	rs863225012	CC
DMD	rs863225011	GG
DMD	rs863225010	AA
DMD	rs863225009	CC
DMD	rs863225008	CC
DMD	rs863225004	GG
DMD	rs863225002	CC
DMD	rs863225001	GG
DMD	rs863224999	GG
DMD	rs863224998	CC
DMD	rs863224996	TT
DMD	rs863224995	GG
DMD	rs863224993	GG
DMD	rs863224992	GG
DMD	rs863224989	TT
DMD	rs863224988	GG
DMD	rs863224987	TT
DMD	rs863224986	GG
DMD	rs863224985	CC
DMD	rs863224984	CC
DMD	rs863224983	GG
DMD	rs863224981	CC
DMD	rs863224980	CC
DMD	rs863224979	GG
DMD	rs863224977	CC
DMD	rs863224976	AA
DMD	rs797045526	CC
DMD	rs794727863	GG
DMD	rs794727770	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare della tibia

La distrofia muscolare della tibia (TMD) è una miopatia distale caratterizzata da debolezza dei muscoli del compartimento anteriore degli arti inferiori, ad esordio nella quarta-settima decade di vita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTN AS1	rs587780495	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=609

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia muscolare, tipo Selcen

La distrofia muscolare di tipo Selcen è caratterizzata da una progressiva debolezza dei muscoli assiali e degli arti associata a cardiomiopatia e grave insufficienza respiratoria durante l'adolescenza. La malattia si manifesta durante l'infanzia e progredisce rapidamente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BAG3	rs869248137	CC
BAG3	rs397516881	GG
BAG3	rs121918312	CC
BAG3	rs117749531	GG
BAG3	rs1057517945	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199340

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia neuroassonale infantile

La distrofia neuroassonale infantile/distrofia neuroassonale atipica (INAD/NAD atipica) è un tipo di neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (NBIA,) caratterizzata da ritardo e regressione psicomotoria, coinvolgimento neurologico progressivo e simmetrico del tratto piramidale e tetraplegia. L'INAD può essere classica o atipica e i pazienti possono presentare sintomi su un continuum che va da un tipo all'altro.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PLA2G6	rs794729212	CC
PLA2G6	rs587784363	CC
PLA2G6	rs587784359	GG
PLA2G6	rs587784347	GG
PLA2G6	rs587784339	GG
PLA2G6	rs587784327	CC
PLA2G6	rs200075782	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35069

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia pigmentaria a farfalla

La distrofia pigmentaria ad ali di farfalla è un'alterazione caratteristica dell'epitelio pigmentato della retina, caratterizzata da un accumulo anomalo di lipofusina, che ricorda la forma di una farfalla, a livello dell'epitelio pigmentato retinico. I pazienti presentano una perdita della vista a progressione lenta, che spesso si manifesta in tarda età.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRPH2	rs121918563	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99001

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia progressiva dei cono

È una rara distrofia retinica caratterizzata da fotofobia, perdita progressiva dell'acuità visiva, nistagmo, anomalie del campo visivo, alterazione della visione dei colori e evidenza psicofisica ed elettrofisiologica di disfunzione del cono. La distrofia progressiva del cono di solito si presenta nell'infanzia o nella prima età adulta e i pazienti tendono a sviluppare una disfunzione dei fotorecettori dei bastoncelli in età adulta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PDE6C	rs762426409	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1871

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia retinica di Bothnia

La distrofia retinica di Bothnia è una forma rara di distrofia della retina, osservata per lo più nel nord della Svezia, che esordisce nella prima infanzia con cecità notturna e maculopatia progressiva, associate ad una riduzione dell'acuità visiva, che esita nella cecità prima dell'età adulta. Altri segni clinici sono la degenerazione della retina, senza formazione di evidenti spicole ossee, associata ad anomalie del campo visivo e alla tipica presenza di retinite punctata albescens nel polo posteriore.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RLBP1	rs28933990	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85128

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia maculare vitelliforme di Best

La distrofia maculare vitelliforme di Best (BVMD) è una distrofia maculare genetica, caratterizzata dalla perdita dell'acuità visiva centrale, da metamorfopsia, e da una riduzione dell'indice di Arden, secondaria ad una lesione "a tuorlo d'uovo" localizzata nella regione foveale o parafoveale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs28940570	CC
LOC1079	rs281865239	GG
LOC1079	rs267606677	AA
LOC1079	rs281865238	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1243

Malattie ereditarie (genetica)

DPM1-CDG

Le sindromi CDG (disturbi congeniti della glicosilazione) sono un gruppo di malattie autosomiche recessive che influenzano la sintesi delle glicoproteine. La sindrome CDG di tipo le è caratterizzata da ritardo psicomotorio, convulsioni, ipotonia, dismorfismi facciali e microcefalia. Anche le anomalie oculari sono molto comuni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MOCS3	rs139624629	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79322

Malattie ereditarie (genetica)

Ectopia del cristallino isolata

L'ectopia isolata del cristallino (IEL) è una rara malattia oculare variabile dal punto di vista clinico, con dislocazione del cristallino, che spesso comporta una significativa riduzione dell'acuità visiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBN1	rs137854480	GG
FBN1	rs137854464	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1885

Malattie ereditarie (genetica)

Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, tipo II

È una malattia ossea rara e una forma di nanismo primordiale microcefalico caratterizzato da grave ritardo della crescita pre e postnatale, marcata microcefalia in proporzione alla dimensione corporea, displasia scheletrica, dentizione anormale, insulino-resistenza e aumento del rischio di malattie cerebrovascolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCNT	rs587784321	CC
PCNT	rs587784308	GG
PCNT	rs369195346	GG
PCNT	rs181690344	CC
PCNT	rs151020551	CC
PCNT	rs119479063	GG
PCNT	rs119479062	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2637

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale

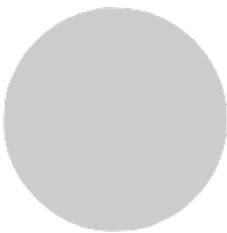
La sindrome da encefalopatia mioneuro-gastrointestinale (MNGIE) è caratterizzata dall'associazione di dismotilità gastrointestinale, neuropatia periferica, oftalmoplegia esterna cronica progressiva e leucoencefalopatia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SCO2	rs121913039	CC
TYMP	rs863224255	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=298

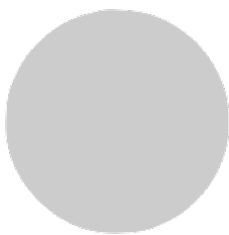
Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia epilettica KCNQ2-correlata

È una grave forma di epilessia neonatale che di solito si manifesta nei neonati durante la prima settimana di vita con convulsioni (che interessano alternativamente entrambi i lati del corpo), spesso accompagnate da spasmi clonici o comportamento motorio più complesso, nonché segni di encefalopatia, come ipotonia diffusa, spasticità alle estremità, perdita dell'acuità visiva e del tracciamento e disabilità intellettiva da lieve a moderata. La gravità può variare da convulsioni controllate a refrattarie e disabilità intellettiva da lieve/moderata a grave.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439218

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNQ2	rs886041262	CC
KCNQ2	rs864321707	GG
KCNQ2	rs796052643	GG
KCNQ2	rs796052626	GG
KCNQ2	rs796052621	CC
KCNQ2	rs796052620	AA
KCNQ2	rs794727813	CC
KCNQ2	rs794727740	CC
KCNQ2	rs74315392	GG
KCNQ2	rs727503974	GG
KCNQ2	rs587777219	GG
KCNQ2	rs118192200	CC
KCNQ2	rs1057516095	GG
KCNQ2	rs1057516094	GG
KCNQ2	rs796052618	CC
LOC1053	rs796052645	CC
LOC1053	rs796052655	CC
LOC1053	rs796052653	CC
LOC1053	rs796052652	GG
LOC1053	rs118192234	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia epilettica infantile precoce

È una delle forme più gravi di encefalopatie epilettiche legate all'età. È caratterizzata dalla comparsa di spasmi tonici nei primi tre mesi di vita, che possono essere generalizzati o lateralizzati, indipendenti dal ciclo del sonno, e che possono manifestarsi centinaia di volte al giorno, provocando deterioramento psicomotorio e persino la morte.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNAO1	rs797044951	GG
GNAO1	rs797044878	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1934

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia etilmalonica

L'encefalopatia etilmalonica (EE) è definita da un'elevata escrezione di acido etilmalonico (EMA) con petecchie ricorrenti, acrocianosi ortostatica e diarrea cronica, tutte associate a ritardo dello sviluppo neurologico, regressione psicomotoria e ipotonia con anomalie della risonanza magnetica cerebrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ETHE1	rs745656120	CC
ETHE1	rs28940289	GG
ETHE1	rs119103249	CC
ETHE1	rs863223954	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51188

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia grave ad esordio neonatale con microcefalia

L'encefalopatia grave ad esordio neonatale con microcefalia è una malattia monogenica rara associata ad epilessia; è caratterizzata da encefalopatia ad esordio neonatale, microcefalia, mancato o ritardato sviluppo, anomalie respiratorie (ipoventilazione centrale e/o insufficienza respiratoria), crisi epilettiche intrattabili, anomalie del tono muscolare e dei movimenti involontari. È comune la morte prematura.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MECP2	rs61754437	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209370

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi

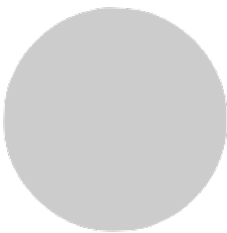
L'encefalopatia da deficit di solfito ossidasi è una malattia rara neurometabolica caratterizzata da convulsioni, encefalopatia progressiva e lussazione del cristallino.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MOCS1	rs104893970	GG
MOCS1	rs104893969	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=833

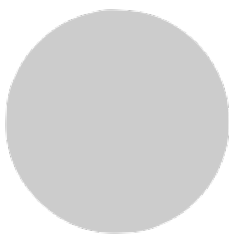
Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia da glicina

L'encefalopatia da glicina (GE) è un difetto congenito del metabolismo della glicina, che si deposita nei liquidi e tessuti del corpo (ad es., il cervello), con conseguenti sintomi neurometabolici variabili.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=407

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AMT	rs797045082	CC
AMT	rs386833690	CC
AMT	rs121964985	CC
AMT	rs121964984	CC
GLDC	rs772871471	GG
GLDC	rs386833587	GG
GLDC	rs386833585	GG
GLDC	rs386833576	GG
GLDC	rs386833560	GG
GLDC	rs386833555	TT
GLDC	rs386833549	CC
GLDC	rs386833536	TT
GLDC	rs386833517	GG
GLDC	rs191905539	CC
GLDC	rs188269735	AA
GLDC	rs149070244	CC
GLDC	rs121964980	CC
GLDC	rs121964979	GG
GLDC	rs121964976	CC
GLDC	rs121964974	CC
NICN1	rs386833679	GG
PCDH19	rs796052815	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia autoimmune multisistemica ad esordio precoce correlata a STAT3

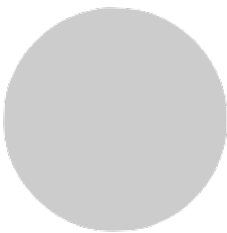
È una malattia linfoproliferativa genetica rara, caratterizzata da infezioni ricorrenti ad esordio precoce, linfadenopatia con epatosplenomegalia e malattie autoimmuni variabili, che comprendono l'anemia emolitica, la trombocitopenia, la neutropenia, l'enteropatia, il diabete tipo 1, la sclerodermia, l'artrite, la dermatite atopica e la pneumopatia infiammatoria. Di solito i pazienti presentano ritardo della crescita. I test immunologici evidenziano una diminuzione delle cellule T regolatorie, ipogammaglobulinemia e riduzione dei linfociti B della memoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STAT3	rs869312894	CC
STAT3	rs869312892	GG
STAT3	rs869312889	GG
STAT3	rs869312887	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438159

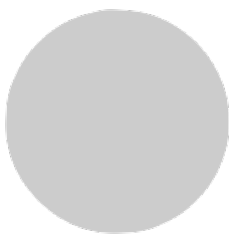
Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia congenita central core

La malattia del nucleo centrale (CCD) è una malattia neuromuscolare ereditaria caratterizzata da nuclei centrali sulla biopsia muscolare e caratteristiche cliniche di una miopatia congenita.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=597

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922884	CC
RYR1	rs1456276440	CC
RYR1	rs118192184	AA
RYR1	rs118192183	GG
RYR1	rs118192180	CC
RYR1	rs118192178	CC
RYR1	rs118192166	AA
RYR1	rs118192156	TT
RYR1	rs118192154	GG
RYR1	rs118192150	CC
RYR1	rs118192147	CC
RYR1	rs118192143	CC
RYR1	rs118192139	AA
RYR1	rs118192138	TT
RYR1	rs118192136	GG
RYR1	rs118192134	CC
RYR1	rs118192133	GG
RYR1	rs118192131	TT
RYR1	rs118192125	GG
RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192123	TT
RYR1	rs118192122	GG
RYR1	rs113928116	GG
RYR1	rs113460156	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia CLN3

Le ceroidolipofuscinosi neuronali giovanili (JNCL) sono un gruppo geneticamente eterogeneo di ceroidolipofuscinosi neuronali (NCL;), caratterizzate tipicamente da esordio precoce in età scolare con perdita della vista dovuta a retinopatia, convulsioni e diminuzione delle capacità mentali e motorie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLN3	rs796052335	GG
CLN3	rs386833744	CC
CLN3	rs386833695	CC
CLN3	rs267606737	GG
CLN3	rs386833694	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228346

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Addison

La malattia di Addison (AD) è una rara patologia endocrina cronica da distruzione autoimmune della corteccia dei surreni, che esita nel deficit di glucocorticoidi e mineralcorticoidi. La AD identifica l'adrenalite autoimmune, termine largamente utilizzato per descrivere qualsiasi forma di insufficienza surrenalica primitiva cronica (CPAI).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCD1	rs128624225	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85138

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Alexander

La malattia di Alexander (AxD) è una patologia neurodegenerativa rara degli astrociti, che comprende due forme cliniche: l'AxD tipo I e tipo II (si vedano questi termini), che si manifestano con segni di gravità variabile, comprendenti la macrocefalia, l'atassia, le convulsioni, che esitano nella regressione psicomotoria e nel decesso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GFAP	rs797044590	GG
GFAP	rs61622935	GG
GFAP	rs59793293	GG
GFAP	rs59565950	CC
GFAP	rs58075601	CC
GFAP	rs58064122	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=58

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima deramificante il glicogeno

Il deficit di enzima deramificante del glicogeno (GDE), o malattia da accumulo di glicogeno di tipo 3 (GSD 3), è una forma di malattia da accumulo di glicogeno caratterizzata da grave debolezza muscolare e malattia del fegato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AGL	rs794729208	TT
AGL	rs775498547	CC
AGL	rs771961377	CC
AGL	rs370792293	AA
AGL	rs369973784	AA
AGL	rs267606640	GG
AGL	rs201201443	GG
AGL	rs199922945	GG
AGL	rs193186112	CC
AGL	rs113994131	CC
AGL	rs113994130	CC
AGL	rs113994129	GG
AGL	rs113994128	CC
AGL	rs113994126	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=366

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima ramificante il glicogeno

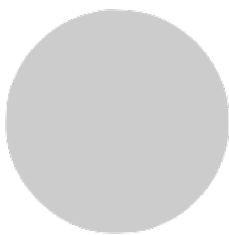
Il deficit dell'enzima di ramificazione del glicogeno (GBE) (malattia di Andersen o amilopectinosi) o malattia da accumulo di glicogeno tipo 4 (GSD 4) è una forma rara e grave di malattia da accumulo di glicogeno (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GBE1	rs80338673	CC
GBE1	rs80338672	GG
GBE1	rs80338671	TT
GBE1	rs781198373	GG
GBE1	rs766935302	GG
GBE1	rs201958741	CC
GBE1	rs192044702	AA
GBE1	rs137852887	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=367

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno da deficit di fosfofruttochinasi muscolare

Il deficit di fosfofruttochinasi muscolare (PFK) (malattia di Tauri), o malattia da accumulo di glicogeno di tipo 7 (GSD7), è una rara forma di malattia da accumulo di glicogeno caratterizzata da affaticamento da sforzo e intolleranza all'esercizio muscolare. Si verifica durante l'infanzia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR6505	rs202143236	GG
MIR6505	rs138893744	CC
PFKM	rs770066278	GG
PFKM	rs746348793	GG
PFKM	rs121918193	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato mutasi

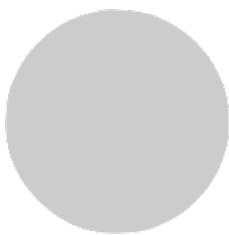
Il deficit muscolare di fosfoglicerato mutasi (PGAMD) è una miopatia metabolica caratterizzata da crampi indotti dall'esercizio, mioglobinuria e presenza di aggregati tubulari sulla biopsia muscolare. I livelli sierici di creatina chinasi (CK) aumentano tra gli episodi di mioglobinuria. Ad oggi, sono stati descritti meno di 50 casi. La malattia è dovuta a un'anomalia in una delle ultime fasi della glicolisi. Il difetto enzimatico in PGAMD è causato da mutazioni nel cDNA che codifica per l'isoforma M di PGAM. L'attività residua di PGAM nei muscoli dei pazienti (2%-6%) è dovuta all'attività dell'isoforma B. La trasmissione è autosomica recessiva. La diagnosi differenziale si pone con il deficit di fosforilasi muscolare (malattia di McArdle) e il deficit di fosfofruttochinasi (PFKD) (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PGAM2	rs104894030	TT
PGAM2	rs10250779	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97234

Malattie ereditarie (genetica)

Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi epatica

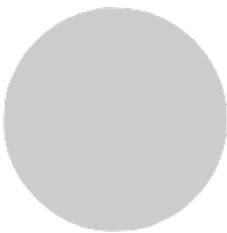
La malattia da accumulo di glicogeno (GSD) dovuta al deficit di fosforilasi chinasi epatica (PhK) è un errore congenito del metabolismo del glicogeno caratterizzato da epatomegalia, ritardo della crescita e lieve ritardo nello sviluppo motorio durante l'infanzia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHKA2	rs797044877	CC
PHKA2	rs137852294	GG
PHKA2	rs137852292	GG
PHKA2	rs137852291	TT
PHKA2	rs137852290	CC
PHKA2	rs137852293	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=264580

Malattie ereditarie (genetica)

Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi epatica e muscolare

È un errore congenito benigno del metabolismo del glicogeno. È la forma più lieve di malattia da accumulo di glicogeno (GAS) dovuta al deficit di PhK.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHKB	rs535749057	AA
PHKB	rs371296953	GG
PHKB	rs34667348	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79240

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno da deficit della glicogeno fosforilasi epatica

La malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di fosforilasi epatica, o malattia da accumulo di glicogeno di tipo 6b (malattia di Hers, GSD 6b) è una malattia da accumulo di glicogeno rara e benigna.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs150483902	GG
PYGL	rs113993982	CC
PYGL	rs113993981	CC
PYGL	rs113993973	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno da deficit di glicogeno fosforilasi muscolare

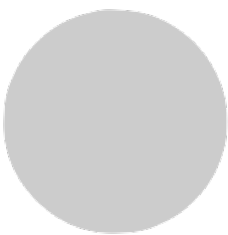
Il deficit di miofosforilasi (malattia di McArdle), o malattia da accumulo di glicogeno di tipo 5 (GSD5), è una forma grave di malattia da accumulo di glicogeno caratterizzata da intolleranza all'esercizio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PYGM	rs771427957	CC
PYGM	rs527236146	GG
PYGM	rs398124209	GG
PYGM	rs398124208	CC
PYGM	rs267606993	TT
PYGM	rs144081869	CC
PYGM	rs119103259	CC
PYGM	rs119103252	TT
PYGM	rs119103251	CC
PYGM	rs116987552	GG
RASGRP2	rs119103258	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=368

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi epatica

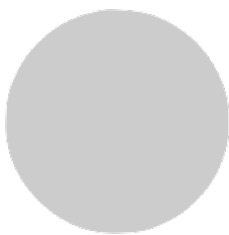
È un'anomalia genetica ereditaria del metabolismo del glicogeno e una forma di malattia da accumulo di glicogeno (GSD) caratterizzata da ipoglicemia a digiuno. Non è una glicogenosi in senso stretto, poiché la carenza enzimatica diminuisce le riserve di glicogeno.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GYS2	rs372079212	CC
GYS2	rs201157731	GG
GYS2	rs150382575	GG
GYS2	rs146195866	GG
GYS2	rs121918421	CC
GYS2	rs121918419	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2089

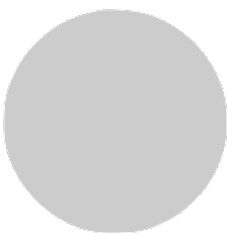
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Caffey

Si tratta di una displasia osteosclerotica caratterizzata da un'inflammatione acuta accompagnata da una massiccia neoformazione ossea periostale, che tipicamente coinvolge le diafisi delle ossa lunghe, nonché le costole, la mandibola, la scapola e le clavicole. La malattia è associata a febbre, irritabilità, dolore e infiammazione dei tessuti molli con esordio intorno ai 2 mesi di età e remissione spontanea a 2 anni. Tuttavia, sono stati descritti anche casi di insorgenza prenatale della malattia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1310

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL1A1	rs72653170	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Canavan

La malattia di Canavan (CD) è una malattia neurodegenerativa, il cui quadro clinico varia dalle forme gravi con leucodistrofia, macrocefalia e grave ritardo dello sviluppo, alle forme lievi/giovanili, molto rare, caratterizzate da lieve ritardo dello sviluppo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SPATA22	rs28940574	CC
SPATA22	rs28940279	AA
SPATA22	rs104894553	GG
SPATA22	rs104894552	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=141

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2A2

La malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2A2 (CMT2A2) è un sottotipo della malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2. È caratterizzata da debolezza distale e areflessia (che interessano dapprima e in maniera più grave gli arti inferiori), riduzione delle funzioni sensoriali (soprattutto la sensazione del dolore e la percezione della temperatura), deformità dei piedi, tremore posturale, scoliosi e contratture. L'esordio avviene nell'infanzia. Sono stati descritti pazienti con atrofia ottica, paralisi delle corde vocali con disfonia, sordità neurosensoriale, anomalie del midollo spinale e idrocefalo.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99947

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MFN2	rs863224970	AA
MFN2	rs863224969	CC
MFN2	rs863224968	CC
MFN2	rs863224967	AA
MFN2	rs863224069	CC
MFN2	rs794729198	CC
MFN2	rs587777875	CC
MFN2	rs387906991	CC
MFN2	rs28940294	GG
MFN2	rs28940293	TT
MFN2	rs28940292	GG
MFN2	rs28940291	GG
MFN2	rs119103268	CC
MFN2	rs119103265	CC
MFN2	rs119103263	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2D

La malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2D (CMT2D) è una forma della malattia di Charcot-Marie-Tooth assonale, una neuropatia sensitivo-motoria periferica, caratterizzata da debolezza distale che interessa primariamente e prevalentemente gli arti superiori, in assenza o in presenza di riflessi tendinei ridotti a livello delle braccia e di una diminuzione di quelli delle gambe. La progressione è lenta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GARS1	rs137852643	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99938

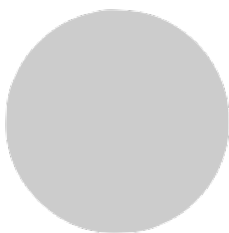
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 1

La malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X tipo 1 è una neuropatia sensitivo-motoria periferica rara, di origine genetica, a trasmissione dominante legata all'X. La malattia esordisce durante l'infanzia (nei maschi prima dei 10 anni) con debolezza e atrofia progressiva, lieve-moderata, dei muscoli distali degli arti inferiori e dei muscoli intrinseci della mano, piede cavo, piedi cadenti, riduzione o assenza dei riflessi tendinei, deficit sensoriale lieve o moderato agli arti inferiori. Le femmine sviluppano di solito segni clinici più lievi, oppure sono asintomatiche. Sono stati descritti pazienti con sordità neurosensoriale e interessamento del sistema nervoso centrale.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101075

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GJB1	rs879254047	GG
GJB1	rs864622215	GG
GJB1	rs863224973	CC
GJB1	rs863224972	GG
GJB1	rs863224971	CC
GJB1	rs863224471	CC
GJB1	rs756928158	GG
GJB1	rs139643362	CC
GJB1	rs116840822	GG
GJB1	rs116840818	GG
GJB1	rs104894824	CC
GJB1	rs104894822	AA
GJB1	rs104894821	GG
GJB1	rs104894819	AA
GJB1	rs104894814	CC
GJB1	rs104894812	GG
GJB1	rs104894811	CC
GJB1	rs104894810	CC
GJB1	rs116840819	CC
GJB1	rs116840815	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 5

La malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X tipo 5 è una neuropatia sensitivo-motoria periferica rara e genetica, ad esordio neonatale o infantile; la trasmissione è recessiva legata all'X. La malattia è caratterizzata da: 1) debolezza e atrofia progressive dei muscoli distali (l'atrofia compare per prima ed è più marcata nelle estremità inferiori rispetto a quelle superiori) che di solito si associano ad un piede cadente con alterazioni della deambulazione; 2) sordità neurosensoriale bilaterale, profonda prelinguale; 3) neuropatia ottica progressiva. Le femmine sono asintomatiche e non presentano il quadro clinico della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRPS1	rs80338732	TT
PRPS1	rs587781263	GG
PRPS1	rs587781262	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99014

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 1B

La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1B (CMT1B) è una forma di CMT1. È causata dalle mutazioni nel gene MPZ (1q22) ed esordisce con i segni della neuropatia periferica (debolezza e atrofia muscolare distale, deformità del piede e perdita sensoriale). Il fenotipo varia a seconda della mutazione. Sono state descritte due forme: (1) un fenotipo grave ad esordio nella prima infanzia, con ritardo nella deambulazione e velocità di conduzione dei nervi motori (VCNM) <10 m/s, spesso definita sindrome di Dejerine-Sottas; (2) un fenotipo ad esordio molto più tardivo (età >40), con VCNM normale o lievemente rallentata e, spesso, ipoacusia e anomalie delle pupille. Nel 15% circa dei casi di CMT1B è presente il fenotipo classico della CMT.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MPZ	rs863225025	CC
MPZ	rs281865128	CC
MPZ	rs121913603	TT
MPZ	rs121913601	GG
MPZ	rs121913594	TT
MPZ	rs121913590	GG
MPZ	rs121913589	CC
MPZ	rs121913588	CC
MPZ	rs121913587	AA
MPZ	rs121913586	CC
MPZ	rs121913585	GG
MPZ	rs121913584	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101082

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 1D

La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1D (CMT1D) è una forma di CMT1 . E' causata dalle mutazioni nel gene EGR2 (10q21.1) ed è caratterizzata da gravità ed età di esordio variabili (dall'infanzia sino all'età adulta). Di solito esordisce con anomalie della deambulazione, atrofia e debolezza progressive dei muscoli distali degli arti, con eventuale interessamento successivo dei muscoli prossimali, deformità dei piedi e grave riduzione della velocità di conduzione nervosa. Altri segni clinici sono la scoliosi, il deficit dei nervi cranici, compresa la diplopia e la paresi bilaterale delle corde vocali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EGR2	rs104894161	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101084

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5

La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5 è una neuropatia motoria e sensoriale assonale ereditaria rara, che esordisce nel periodo neonatale con debolezza ed atrofia motoria distale a progressione lenta (più pronunciata nelle gambe e più moderata nelle braccia), associate a lieve ritardo dello sviluppo motorio, ipotonia e deficit sensoriali distali di tutte le funzioni sensoriali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NEFL	rs58982919	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228374

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2N

La malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2N (CMT2N) è una forma lieve della malattia di Charcot-Marie-Tooth assonale, una neuropatia sensitivo-motoria periferica, caratterizzata da perdita sensoriale distale a livello delle gambe e debolezza che può essere asimmetrica. I riflessi tendinei sono ridotti a livello delle ginocchia e assenti a livello delle caviglie. La progressione è lenta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AARS1	rs267606621	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228174

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2T

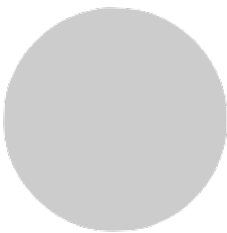
È una rara neuropatia assonale sensitivo-motoria autosomica recessiva caratterizzata da debolezza ad esordio in età adulta e atrofia muscolare distale lentamente progressiva, disturbi sensoriali e riflessi tendinei profondi ridotti o assenti, prevalentemente negli arti inferiori. I pazienti hanno disturbi della deambulazione ma rimangono deambulanti. Si può osservare un lieve interessamento degli arti superiori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNAJB2	rs797045039	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495274

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth SURF1-correlata, tipo 4

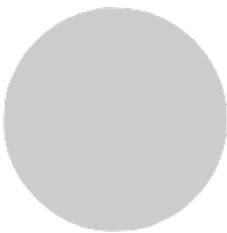
La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4 correlata al gene SURF1 è un sottotipo della malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4. È caratterizzata da neuropatia sensitivo-motoria demielinizzante progressiva grave, che esordisce nell'infanzia con debolezza e atrofia dei muscoli distali delle mani e dei piedi, deficit sensoriali distali (vibrazione e puntura di spillo) degli arti inferiori, acidosi lattica, areflessia e grave riduzione della velocità di conduzione dei nervi (25 m/s o meno). Possono associarsi cifoscoliosi, nistagmo, sordità, atassia cerebellare e/o anomalie cerebrali evidenti alla RMN (lesioni del putamen e periacqueduttali).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SURF1	rs782190413	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391351

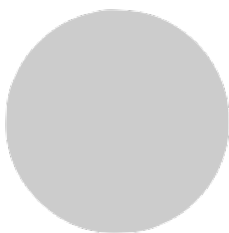
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4A

La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4A (CMT4A) è un sottotipo della malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4; è caratterizzata da neuropatia sensitivo-motoria demielinizzante, assonale o intermedia grave, a progressione rapida ed esordio precoce (nel periodo neonatale o nella prima infanzia), che di solito interessa inizialmente, e in maniera più grave, le porzioni distali degli arti inferiori e, successivamente, i muscoli prossimali e gli arti superiori. La velocità di conduzione dei nervi può essere molto lenta o normale. Oltre al quadro clinico tipico della malattia di Charcot-Marie-Tooth (debolezza e atrofia dei muscoli distali, perdita sensoriale, frequente piede cavo), i pazienti presentano ritardo dello sviluppo psicomotorio, paralisi delle corde vocali, perdita sensoriale lieve, assenza dei riflessi tendinei profondi e deformità scheletriche.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99948

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GDAP1	rs864622501	GG
GDAP1	rs745663149	CC
GDAP1	rs104894075	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4C

La malattia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 4C (CMT4C) è un sottotipo della malattia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 4 caratterizzata da una neuropatia sensomotoria demielinizzante, a esordio nell'infanzia o nell'adolescenza, che contrasta con una scoliosi grave, a rapida progressione e a esordio precoce. , e il tipico fenotipo CMT (cioè debolezza e atrofia dei muscoli distali, perdita di sensibilità e spesso deformità del piede). Si osserva un ampio spettro di velocità di conduzione nervosa e sono stati segnalati anche il coinvolgimento dei nervi cranici e la cifoscoliosi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR584	rs864309709	TT
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338933	GG
SH3TC2	rs80338931	GG
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338925	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99949

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4F

La malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4F (CMT4F) è una forma grave e demielinizzante della malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4. E' caratterizzata dal quadro clinico caratteristico della CMT (debolezza e atrofia dei muscoli distali, piede cavo) a progressione lenta, ad esordio nell'infanzia con grave perdita sensoriale (spesso con atassia sensoriale), riduzione moderata o grave delle velocità di conduzione dei nervi motori, assenza dei potenziali di azione nel nervo sensoriale (pressoché costante) e ritardo dello sviluppo motorio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRX	rs104894714	GG
PRX	rs104894707	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99952

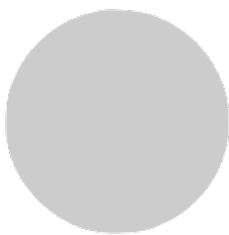
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J

La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4J è un sottotipo della malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4 ad esordio variabile tra l'infanzia e l'età adulta. La malattia è caratterizzata da neuropatia sensitivo-motoria demielinizzante assonale grave a progressione rapida, che di solito esordisce con ritardo dello sviluppo motorio, debolezza e atrofia asimmetrica dei muscoli prossimali e distali, atrofia delle estremità superiori e inferiori, grave disfunzione motoria, lieve deficit sensoriale e areflessia. La velocità di conduzione dei nervi è ridotta in maniera variabile, da lieve a grave.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139515

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FIG4	rs377357931	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Coats

La malattia di Coats (CD) è una patologia idiopatica, caratterizzata da telangectasia retinica con deposito di essudati intraretinici o sottoretinici, che possono esitare nel distacco della retina e nella cecità monolaterale. La CD è tipicamente una malattia isolata e monolaterale, che colpisce i bambini piccoli, che per il resto sono sani.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRSS23	rs80358284	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=190

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica

La malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica (sCJD) è una malattia neurodegenerativa subacuta letale, che rientra nel gruppo delle malattie da prioni. È caratterizzata dalla triade clinica demenza, mioclono e anomalie dell'EEG. A livello neuropatologico, si osserva perdita di neuroni, alterazioni spongiformi e astrocitosi. Si conoscono tre forme di CJD: la CJD sporadica (sCJD), la CJD ereditaria, la CJD iatrogena e variante (vCJD).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRNP	rs74315412	GG
PRNP	rs74315408	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=204

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Crouzon

La malattia di Crouzon è caratterizzata da craniosinostosi e ipoplasia facciale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs121918501	AA
FGFR2	rs121918497	TT
FGFR2	rs121918494	GG
FGFR2	rs121918493	TT
FGFR2	rs121918491	CC
FGFR2	rs121918490	GG
FGFR2	rs121918489	AA
FGFR2	rs121918488	AA
FGFR2	rs121918487	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=207

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Dent

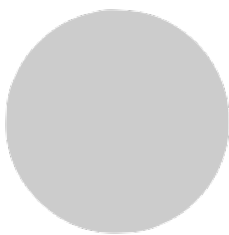
La malattia di Dent (DE) è una malattia tubulare renale ereditaria rara, caratterizzata da manifestazioni suggestive di disfunzione del tubulo prossimale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLCN5	rs797044813	CC
CLCN5	rs797044810	CC
CLCN5	rs151340621	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1652

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da deposito di acido sialico libero

La malattia da deposito di acido sialico libero (SASD libero) comprende un gruppo di malattie da accumulo lisosomiale, caratterizzate da un quadro clinico che comprende malattie neurologiche e dello sviluppo di gravità variabile; il fenotipo può essere lieve, come nella malattia di Salla (SD), oppure molto grave, come nella malattia infantile da deposito di acido sialico libero (ISSD).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC17A5	rs201284672	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=834

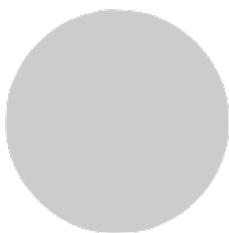
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Fabry

La malattia di Fabry (FD) è una malattia da accumulo lisosomiale progressiva, ereditaria, multisistemica, caratterizzata da specifiche manifestazioni neurologiche, cutanee, renali, cardiovascolari, cocleo-vestibolari e cerebrovascolari.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GLA	rs869312142	AA
GLA	rs797044747	GG
RPL36A	rs886044879	GG
RPL36A	rs886044860	AA
RPL36A	rs886044843	GG
RPL36A	rs886044766	CC
RPL36A	rs886041315	CC
RPL36A	rs879254022	CC
RPL36A	rs878853698	GG
RPL36A	rs869312432	TT
RPL36A	rs869312427	CC
RPL36A	rs869312399	GG
RPL36A	rs869312396	TT
RPL36A	rs869312344	CC
RPL36A	rs869312324	CC
RPL36A	rs869312227	CC
RPL36A	rs869312226	CC
RPL36A	rs869312214	CC
RPL36A	rs869312158	AA
RPL36A	rs869312148	AA
RPL36A	rs869312145	CC
RPL36A	rs869312141	AA
RPL36A	rs869312135	AA
RPL36A	rs869312134	GG
RPL36A	rs868923658	CC
RPL36A	rs797044776	GG
RPL36A	rs797044775	TT
RPL36A	rs797044774	CC
RPL36A	rs797044748	TT
RPL36A	rs797044727	TT
RPL36A	rs797044702	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Gaucher

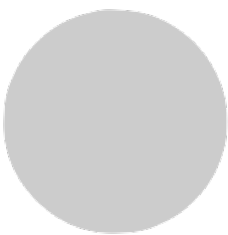
La malattia di Gaucher (GD) è una malattia da accumulo lisosomiale che comprende tre forme principali (tipi 1, 2 e 3), una forma fetale e una variante con coinvolgimento cardiaco (malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazione cardiovascolare o malattia simile a Gaucher).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GBA1	rs80356772	CC
GBA1	rs80356771	GG
GBA1	rs80356769	CC
GBA1	rs76763715	TT
GBA1	rs76539814	GG
GBA1	rs75822236	CC
GBA1	rs409652	CC
GBA1	rs398123528	CC
GBA1	rs398123527	CC
GBA1	rs364897	TT
GBA1	rs121908312	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=355

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Hirschsprung

La malattia di Hirschsprung (HSCR) è una patologia congenita della motilità intestinale, caratterizzata da segni di ostruzione intestinale dovuti alla presenza di un segmento aganglionare, di misura variabile, nella porzione terminale del colon.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=388

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Krabbe

La malattia di Krabbe è una malattia lisosomiale della sostanza bianca del sistema nervoso centrale e periferico. Comprende forme infantili, tardo-infantili/giovanili e dell'adulto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GALC	rs771111145	GG
GALC	rs756690487	CC
GALC	rs756352952	GG
GALC	rs752537626	TT
GALC	rs200960659	GG
GALC	rs200532368	GG
GALC	rs200378205	CC
GALC	rs199847983	CC
GALC	rs1057516453	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Lafora

Epilessia mioclonica rara, ereditaria, grave, progressiva, caratterizzata da mioclono e/o crisi generalizzate, allucinazioni visive (crisi occipitali parziali) e progressivo declino neurologico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EPM2A	rs104893950	GG
EPM2A	rs187930476	GG
NHLRC1	rs28940576	GG
NHLRC1	rs28940575	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=501

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Leber plus

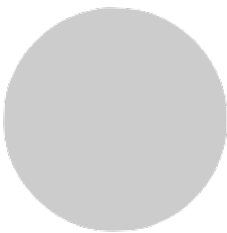
La malattia di Leber "plus" comprende i pazienti con i segni clinici della neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON;) in associazione ad altre gravi anomalie sistemiche o neurologiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ND1	rs199476122	GG
ND6	rs199476105	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99718

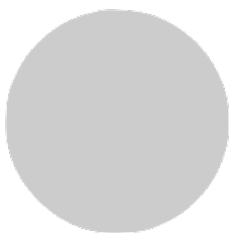
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Menkes

La malattia di Menkes (MD) è un disturbo del metabolismo del rame, di solito grave, da progressivo deterioramento neurologico e significative anomalie del tessuto connettivo, come i tipici capelli radi a 'filo di ferro'.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=565

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP7A	rs797045399	CC
ATP7A	rs797045398	GG
ATP7A	rs797045396	CC
ATP7A	rs797045394	GG
ATP7A	rs797045393	GG
ATP7A	rs797045391	GG
ATP7A	rs797045386	GG
ATP7A	rs797045385	AA
ATP7A	rs797045382	GG
ATP7A	rs797045378	CC
ATP7A	rs797045377	GG
ATP7A	rs797045376	GG
ATP7A	rs797045374	GG
ATP7A	rs797045373	CC
ATP7A	rs797045372	TT
ATP7A	rs797045370	TT
ATP7A	rs797045367	GG
ATP7A	rs797045363	GG
ATP7A	rs797045360	CC
ATP7A	rs797045359	GG
ATP7A	rs797045357	TT
ATP7A	rs797045354	TT
ATP7A	rs797045351	GG
ATP7A	rs797045349	AA
ATP7A	rs797045348	GG
ATP7A	rs797045347	GG
ATP7A	rs797045346	TT
ATP7A	rs797045342	GG
ATP7A	rs797045341	GG
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs797045339	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Naxos

È una malattia ereditaria e recessiva che si presenta con cardiomiopatia aritmogena con displasia ventricolare destra (ARVD/C) e un fenotipo cutaneo caratterizzato da peculiari peli lanosi e cheratoderma palmoplantare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
JUP	rs373761090	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34217

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Niemann-Pick di tipo A

Un raro deficit autosomico recessivo di sfingomielinasi acida, caratterizzato clinicamente dall'esordio durante l'infanzia o la prima infanzia con ritardo della crescita, epatosplenomegalia, malattia polmonare interstiziale e disturbi neurodegenerativi rapidamente progressivi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs769904764	CC
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074125	TT
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs120074119	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77292

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Niemann-Pick di tipo B

Un raro deficit cronico autosomico recessivo di sfingomielinasi acida, caratterizzato clinicamente dall'esordio nell'infanzia con epatosplenomegalia, ritardo della crescita, malattia polmonare interstiziale e assenza di disturbi neurodegenerativi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs120074127	CC
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074117	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77293

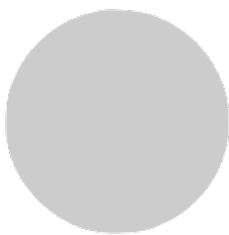
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Niemann-Pick di tipo C

Una rara malattia da accumulo di lipidi lisosomiali caratterizzata da segni clinici variabili, a seconda dell'età di esordio, come ittero neonatale prolungato e inspiegabile o colestasi, splenomegalia isolata e inspiegabile e sintomi neurologici progressivi, spesso gravi, come declino cognitivo, atassia cerebellare, sguardo sopranucleare verticale, paralisi (VSPG), disartria, disfagia, distonia, convulsioni, cataplessia gelastica e disturbi psichiatrici.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=646

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NPC1	rs886042268	TT
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358253	TT
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs794727897	CC
NPC1	rs786204455	GG
NPC1	rs786200877	CC
NPC1	rs777286835	GG
NPC1	rs759826138	GG
NPC1	rs758902805	GG
NPC1	rs543206298	GG
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs28942105	TT
NPC1	rs139751448	CC
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs200444084	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Norrie

La malattia di Norrie (ND) è una patologia vitreoretinica genetica legata all'X rara, caratterizzata da anomalie dello sviluppo retinico associate a cecità congenita. Sono comuni la sordità neurosensoriale e il ritardo dello sviluppo, la disabilità cognitiva e/o i disturbi comportamentali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NDP AS1	rs727504031	GG
NDP AS1	rs398123283	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=649

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Oguchi

La malattia di Oguchi è una retinopatia autosomica recessiva caratterizzata da cecità notturna stazionaria (CSNB;) e dal fenomeno di Mizuo-Nakamura.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SAG	rs397514681	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75382

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Pelizaeus-Merzbacher

La malattia di Pelizaeus-Merzbacher (PMD) è una leucodistrofia legata all'X con ritardo dello sviluppo, nistagmo, ipotonia, spasticità e deficit cognitivo di gravità variabile. È stata classificata in 3 sottoforme, in base all'età di esordio e alla gravità: PMD congenita, transitoria e classica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAB9B	rs797045064	AA
RAB9B	rs132630279	TT
RAB9B	rs132630278	CC
RAB9B	rs11543022	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=702

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Refsum

È una malattia metabolica caratterizzata da anosmia, cataratta, retinite pigmentosa ad esordio precoce e sintomi neurologici, come la neuropatia periferica e l'atassia cerebellare. Altri segni clinici sono la sordità, l'ittiosi, le anomalie scheletriche e l'aritmia cardiaca. Dal punto di vista biochimico, è caratterizzata dall'accumulo di acido fitanico nel plasma e nei tessuti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHYH	rs201578674	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=773

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da ritenzione dei chilomicroni

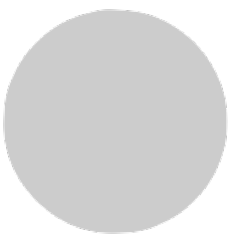
La malattia da ritenzione di chilomicroni (CKD) è un tipo di ipocolesterolemia familiare caratterizzata da malnutrizione, sviluppo e crescita ritardati, carenza di vitamina E e complicanze oftalmologiche, neurologiche ed epatiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SAR1B	rs28942109	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Sandhoff

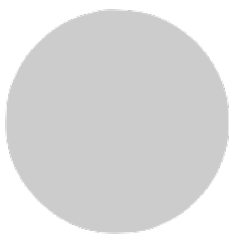
La malattia di Sandhoff è una malattia da accumulo lisosomiale inclusa nella famiglia delle gangliosidosi GM2, caratterizzata dalla degenerazione del sistema nervoso centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HEXB	rs761197472	GG
HEXB	rs398123446	AA
HEXB	rs28942073	CC
HEXB	rs121907986	CC
HEXB	rs121907985	CC
HEXB	rs121907983	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=796

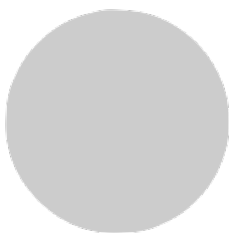
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Stargardt

Un raro disturbo oftalmico che di solito è caratterizzato da una progressiva perdita della visione centrale associata a chiazze maculari e perimaculari irregolari bianco-giallastre visibili sul fondo e una lesione maculare centrale atrofica con "bronzo colpito".

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=827

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCA4	rs886044758	AA
ABCA4	rs779426136	GG
ABCA4	rs766239144	CC
ABCA4	rs765429911	GG
ABCA4	rs760549861	GG
ABCA4	rs759672616	TT
ABCA4	rs756840095	GG
ABCA4	rs62654397	GG
ABCA4	rs62654395	CC
ABCA4	rs62646861	GG
ABCA4	rs62645957	CC
ABCA4	rs62645944	CC
ABCA4	rs62642574	CC
ABCA4	rs62642573	CC
ABCA4	rs62642562	GG
ABCA4	rs61753046	GG
ABCA4	rs61753045	GG
ABCA4	rs61753043	GG
ABCA4	rs61753037	GG
ABCA4	rs61753033	AA
ABCA4	rs61753028	AA
ABCA4	rs61753021	CC
ABCA4	rs61753020	AA
ABCA4	rs61752427	GG
ABCA4	rs61752425	CC
ABCA4	rs61752416	TT
ABCA4	rs61752406	CC
ABCA4	rs61752401	CC
ABCA4	rs61752390	AA
ABCA4	rs61751410	CC
ABCA4	rs61751408	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Tangier

La malattia di Tangier (TD) è un difetto raro del metabolismo delle lipoproteine caratterizzato, dal punto di vista biochimico, dalla quasi completa assenza delle lipoproteine ad alta densità (HDL) nel plasma e, a livello clinico, dall'ingrossamento del fegato, della milza, dei linfonodi e delle tonsille, associato a neuropatia periferica nei bambini e negli adolescenti e, raramente, ad una malattia cardiovascolare negli adulti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCA1	rs28937313	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31150

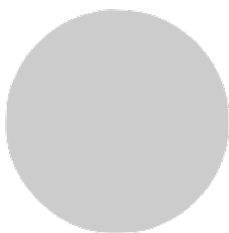
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Tay-Sachs

Una malattia rara caratterizzata dall'accumulo di gangliosidi G2 dovuto al deficit di esosaminidasi A.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=845

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HEXA	rs797044432	CC
HEXA	rs786204585	GG
HEXA	rs772180415	CC
HEXA	rs767041069	CC
HEXA	rs762374961	CC
HEXA	rs762060470	CC
HEXA	rs76173977	CC
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs387906311	CC
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs185429231	CC
HEXA	rs150675340	GG
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs121907980	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs121907959	CC
HEXA	rs121907958	CC
HEXA	rs121907957	CC
HEXA	rs121907956	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs121907953	GG
HEXA	rs121907952	CC
HEXA AS1	rs786204721	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Thomsen e Becker

È una rara canalopatia genetica del muscolo scheletrico caratterizzata da un lento rilassamento muscolare dopo la contrazione (miotonia).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLCN1	rs80356703	GG
CLCN1	rs80356700	GG
CLCN1	rs80356697	TT
CLCN1	rs80356692	GG
CLCN1	rs80356687	CC
CLCN1	rs80356685	CC
CLCN1	rs375596425	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=614

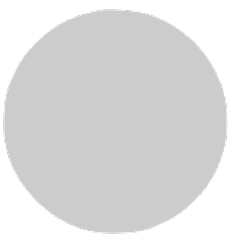
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Von Hippel-Lindau

La malattia di Von Hippel-Lindau (VHL) è una sindrome familiare di predisposizione al cancro associata a una varietà di neoplasie maligne e benigne, più frequentemente emangioblastoma retinico, cerebellare e spinale, carcinoma a cellule renali (RCC) e feocromocitoma.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs765978945	CC
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030826	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di von Willebrand, tipo 1

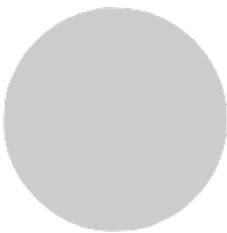
La malattia di Von Willebrand tipo 1 (VWD tipo 1) è una forma di VWD caratterizzata da un disturbo della coagulazione associato a un deficit quantitativo parziale del fattore plasmatico di Willebrand (fattore di von Willebrand: VWF), senza presentare anomalie strutturali o funzionali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VWF	rs61751286	GG
VWF	rs41276738	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166078

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di von Willebrand, tipo 2A

È un sottotipo della malattia di von Willebrand di tipo 2 caratterizzato da un disturbo emorragico associato a una ridotta affinità del fattore di Willebrand (VWF) per le piastrine e il subendotelio causato da una carenza di multimeri del VWF ad alto peso molecolare. La malattia si manifesta con sanguinamento mucocutaneo (menorragia, epistassi, sanguinamento gastrointestinale, ecc.).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VWF	rs61750074	GG
VWF	rs61749397	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166084

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di von Willebrand, tipo 3

La malattia di von Willebrand di tipo 3 (VWD di tipo 3) è la forma più grave di VWD . È caratterizzata da un disturbo della coagulazione associato all'assenza completa o quasi completa del fattore di Willebrand (fattore di von Willebrand; VWF) nei compartimenti plasmatici e cellulari; portando anche a una profonda deficienza plasmatica del fattore VIII (FVIII).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VWF	rs61751296	GG
VWF	rs2363337	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166096

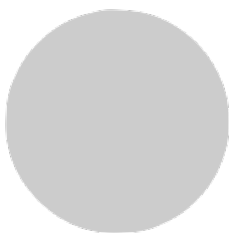
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia di Wilson

Una rara malattia genetica del metabolismo del rame che si presenta con manifestazioni epatiche, neurologiche, psichiatriche o oftalmologiche aspecifiche dovute a ridotta escrezione biliare di rame e conseguente eccessiva deposizione di rame nell'organismo.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=905

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALG11	rs369488210	TT
ATP7B	rs996419100	GG
ATP7B	rs797045402	CC
ATP7B	rs786204658	GG
ATP7B	rs786204643	CC
ATP7B	rs786204584	TT
ATP7B	rs786204578	GG
ATP7B	rs786204547	CC
ATP7B	rs786204483	CC
ATP7B	rs779323689	CC
ATP7B	rs778675259	GG
ATP7B	rs777629392	GG
ATP7B	rs776848753	GG
ATP7B	rs776280797	CC
ATP7B	rs775541743	AA
ATP7B	rs775055397	GG
ATP7B	rs774221179	GG
ATP7B	rs774028495	GG
ATP7B	rs768671894	GG
ATP7B	rs764131178	CC
ATP7B	rs761632029	CC
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs759749626	AA
ATP7B	rs758355520	GG
ATP7B	rs756029120	CC
ATP7B	rs755584106	GG
ATP7B	rs755554442	GG
ATP7B	rs753594031	CC
ATP7B	rs753250853	AA
ATP7B	rs753236073	GG
ATP7B	rs751710854	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3

Il deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 3 è una malattia molto rara, clinicamente eterogenea, descritta finora in circa 5 pazienti. I segni clinici comprendono l'ipotonia, l'acidosi lattica e l'insufficienza epatica, con encefalomiopatia progressiva o cardiomiopatia ipertrofica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSFM	rs121909485	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168566

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da increspatura muscolare

La malattia del muscolo increspato è una rara malattia neuromuscolare genetica caratterizzata da iperirritabilità muscolare innescata da stiramento, percussione o movimento. Gli individui affetti presentano contrazioni muscolari elettricamente silenziose, ondulate, contratture muscolari, rigidità muscolare dolorosa e ipertrofia muscolare e di solito un aumento della creatina chinasi sierica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SSUH2	rs116840773	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97238

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia muscolo-occhio-cervello

Una rara distrofia muscolare congenita dovuta a distroglicanopatia caratterizzata da distrofia muscolare a esordio precoce, grave ipotonia muscolare, grave ritardo mentale e tipiche malformazioni cerebrali e oculari, tra cui pachigiria, polimicrogiria, agiria, anomalie strutturali del tronco cerebrale e cerebellare, grave miopia, glaucoma, nervo ottico. e ipoplasia retinica. I pazienti possono presentare convulsioni, macrocefalia o microcefalia, microftalmia e contratture congenite. A seconda della gravità, viene acquisita una funzione motoria limitata. Sono stati segnalati casi meno gravi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FKRP	rs121908110	AA
FKRP	rs104894680	CC
FKTN	rs377417974	CC
POMT1	rs794727208	CC
POMT1	rs138902646	CC
POMT1	rs119462987	GG
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs119462985	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=588

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia oculare dell'isola di Åland

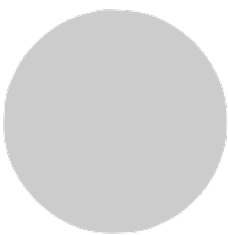
La malattia oculare delle isole di Åland (AIED) è una retinopatia recessiva legata all'X, caratterizzata dall'ipopigmentazione del fondo, diminuzione dell'acuità visiva, nistagmo, astigmatismo, miopia assiale progressiva, adattamento anomalo al buio e protanopia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CACNA1F	rs797044676	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178333

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di LAMP-2

La malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di LAMP-2 (proteina di membrana associata ai lisosomi 2) è una malattia da accumulo di glicogeno lisosomiale caratterizzata da grave cardiomiopatia e grado variabile di debolezza muscolare, spesso associata a deficit cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LAMP2	rs730880496	CC
LAMP2	rs730880485	AA
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503120	CC
LAMP2	rs727503119	CC
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs104894858	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34587

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di glucosio-6-fosfatasi

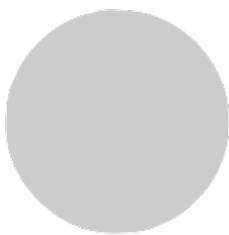
La glicogenosi da deficit di glucosio-6-fosfatasi (G6P) o malattia da accumulo di glicogeno (GSD), tipo 1, è un gruppo di malattie metaboliche ereditarie, compresi i tipi a e b (si vedano questi termini), caratterizzate da scarsa tolleranza al digiuno, ritardo della crescita ed epatomegalia derivanti dall'accumulo di glicogeno e grasso nel fegato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
G6PC1	rs863224023	GG
G6PC1	rs80356487	CC
G6PC1	rs80356485	CC
G6PC1	rs80356484	GG
G6PC1	rs80356483	GG
G6PC1	rs80356482	GG
G6PC1	rs780226142	CC
G6PC1	rs387906505	TT
G6PC1	rs1801176	GG
G6PC1	rs1801175	CC
G6PC1	rs104894567	GG
G6PC1	rs104894566	TT
G6PC1	rs104894565	AA
G6PC1	rs104894563	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=364

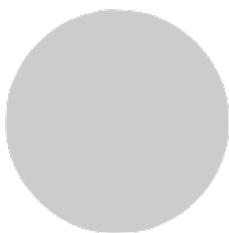
Malattie ereditarie (genetica)

Malattia da accumulo di glicogeno dovuta a deficit di maltasi acida

Una rara malattia da accumulo lisosomiale caratterizzata da accumulo lisosomiale di glicogeno, in particolare nei muscoli scheletrici, cardiaci e respiratori, nonché nel fegato e nel sistema nervoso, dovuto a deficit di maltasi acida. Lo spettro clinico comprende la malattia a esordio infantile con grave cardiomiopatia ipertrofica, debolezza muscolare generalizzata, scarsa alimentazione e ritardo della crescita e insufficienza respiratoria, e la malattia a esordio tardivo che si manifesta prima o dopo i dodici mesi di età senza cardiomiopatia, con debolezza dei muscoli prossimali e difficoltà respiratorie. insufficienza.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=365

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GAA	rs779556619	TT
GAA	rs757700700	CC
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs370950728	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs28940868	CC
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs142752477	GG
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs121907943	CC
GAA	rs121907942	CC
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs374143224	GG
GAA	rs138097673	CC

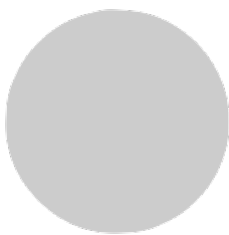
Malattie ereditarie (genetica)

Rene policistico autosomico recessivo

È una malattia fibrocistica epatorenale rara, di origine genetica caratterizzata dalla dilatazione cistica e dall'ectasia dei tubuli collettori dei reni, associate ad una malformazione del piatto duttale del fegato che esita nella fibrosi epatica congenita. Il quadro clinico, che di solito esordisce in utero o alla nascita, è variabile e, nei casi più gravi, comprende la sequenza di Potter, l'oligoidramnios, l'ipoplasia del polmone e reni iperecogeni notevolmente ingrossati.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=731

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs201082169	GG
LOC1053	rs148617572	GG
PKHD1	rs794727566	AA
PKHD1	rs786204688	GG
PKHD1	rs773136605	CC
PKHD1	rs759851475	CC
PKHD1	rs748365248	CC
PKHD1	rs727504089	GG
PKHD1	rs398124503	GG
PKHD1	rs398124480	GG
PKHD1	rs398124478	GG
PKHD1	rs398124476	CC
PKHD1	rs369925690	TT
PKHD1	rs180675584	CC
PKHD1	rs146649803	CC
PKHD1	rs1240212722	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa distrofica generalizzata autosomica dominante

L'epidermolisi bollosa distrofica dominante generalizzata (DDEB-gen) è un sottotipo dell'epidermolisi bollosa distrofica (DEB;), precedentemente noto come DDEB tipi Pasini e Cockayne-Touraine; è caratterizzata dalla formazione generalizzata di vescicole, di milia, cicatrici atrofiche e unghie distrofiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL7A1	rs121912836	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231568

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa inversa distrofica recessiva

L'epidermolisi bollosa distrofica inversa recessiva (RDEB-I) è un sottotipo raro dell'epidermolisi bollosa distrofica (DEB;), caratterizzata da vescicole ed erosioni, localizzate soprattutto nei siti intertriginosi della cute, alla base del collo, sulla parte superiore della schiena e sulla regione lombosacrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL7A1	rs121912854	GG
COL7A1	rs121912852	GG
COL7A1	rs121912849	GG
COL7A1	rs121912847	GG
COL7A1	rs121912839	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79409

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa pruriginosa distrofica

L'epidermolisi bollosa distrofica pruriginosa è un sottotipo raro dell'epidermolisi bollosa distrofica (DEB;); è caratterizzata da lesioni cutanee generalizzate o localizzate associate a grave prurito, che può essere intrattabile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL7A1	rs121912855	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89843

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica

L'epidermolisi bollosa giunzionale con atresia del piloro è un sottotipo grave di epidermolisi bollosa giunzionale (JEB;), caratterizzato dalla formazione di vescicole generalizzate alla nascita e dall'atresia congenita del piloro e, raramente, di altre parti del tratto gastrointestinale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITGB4	rs80338755	GG
ITGB4	rs147222357	GG
ITGB4	rs121912467	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79403

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa semplice intermedia con cardiomiopatia

È una rara epidermolisi bollosa ereditaria caratterizzata da aplasia cutanea congenita alle estremità, che lascia ipopigmentazione e atrofia a spirale. Le bolle generalizzate persistono durante l'infanzia e guariscono con atrofia cutanea e follicolare, cicatrici lineari e stellate e ipopigmentazione. La fragilità della pelle diminuisce con l'età adulta. I pazienti adulti presentano depigmentazione e atrofia della pelle, cicatrici, atrofodermia follicolare, peli corporei radi, alopecia progressiva diffusa del cuoio capelluto, cheratodermia palmoplantare diffusa e alterazioni delle unghie. La cardiomiopatia dilatativa con insufficienza cardiaca complica il decorso della malattia nella prima o successiva età adulta e può avere esito fatale. Ultrastrutturalmente, la divisione intraepidermica appare a livello dei cheratinociti basali, al di sopra degli emidesmosomi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KLHL24	rs886037957	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508529

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa semplice autosomica dominante generalizzata, forma grave

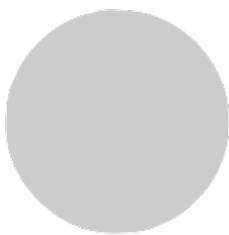
L'epidermolisi bollosa semplice tipo Dowling-Meara (EBS-DM) è un sottotipo basale dell'epidermolisi bollosa semplice (EBS,), caratterizzato dalla presenza di bolle generalizzate e piccole cicatrici localizzate in gruppi o con un aspetto arcuato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT14	rs61027685	CC
KRT14	rs60399023	GG
KRT14	rs60171927	TT
KRT14	rs58330629	CC
KRT5	rs59115483	CC
KRT5	rs57599352	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79396

Malattie ereditarie (genetica)

Epidermolisi bollosa semplice autosomica dominante generalizzata, forma intermedia

epidermolisi bollosa simplex, tipo Köbner (EBS-K) è un sottotipo generalizzato di epidermolisi bollosa semplice basale (EBS,), caratterizzata da bolle non erpetiformi ed erosioni che insorgono nelle regioni sedi di sfregamento.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KLHL24	rs886037957	GG
KLHL24	rs886037956	AA
KRT14	rs58380626	AA
KRT5	rs58072617	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79399

Malattie ereditarie (genetica)

Epilessia autosomica dominante con segni uditivi

L'epilessia autosomica dominante con componente acustica (ADEAF) è un'epilessia genetica familiare parziale rara, caratterizzata da crisi focali associate a sintomi uditivi ictali e/o afasia recettiva, che colpisce due o più membri di una famiglia. L'evoluzione è relativamente benigna.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs119488099	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101046

Malattie ereditarie (genetica)

Epilessia mioclonica giovanile

L'epilessia mioclonica giovanile è la sindrome ereditaria da epilessia generalizzata più comune, caratterizzata da scosse miocloniche a livello degli arti superiori al risveglio, crisi tonico-cloniche generalizzate durante l'adolescenza, scatenate dalla privazione del sonno, dall'assunzione di alcol e dalle attività cognitive, e da crisi di assenza tipiche (30% dei casi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EFHC1	rs796052414	CC
GABRA1	rs796052488	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=307

Malattie ereditarie (genetica)

Epilessia mioclonica progressiva, tipo 6

È una malattia neurologica rara di origine genetica ad esordio precoce, caratterizzata da atassia progressiva associata a crisi epilettiche miocloniche (spesso con altri tipi di crisi, come gli attacchi tonico-clonico generalizzati, le assenze e le cadute), scoliosi di gravità variabile, areflessia e livelli elevati di creatina chinasi nel siero. La funzione cognitiva è relativamente conservata fino agli stadi più avanzati della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GOSR2	rs387906881	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280620

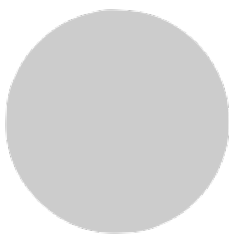
Malattie ereditarie (genetica)

Epilessia neonatale familiare benigna

L'epilessia neonatale familiare benigna (BFNE) è una malattia epilettica genetica rara, caratterizzata da crisi epilettiche afebrili che si manifestano nei neonati peraltro sani, nei primi giorni di vita.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1949

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNQ2	rs118192226	GG
KCNQ2	rs118192216	CC
KCNQ2	rs118192208	CC
KCNQ2	rs1057516121	CC
KCNQ2	rs796052619	GG
KCNQ2	rs864321712	GG
KCNQ2	rs796052615	TT
KCNQ2	rs118192194	GG
KCNQ3	rs796052678	GG
KCNQ3	rs796052675	GG
LOC1053	rs796052650	GG
LOC1053	rs759584387	GG
LOC1053	rs118192235	CC
LOC1053	rs118192234	CC
LOC1053	rs1057516123	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Epitelioma squamoso multiplo a risoluzione spontanea

L'epitelioma squamoso multiplo a risoluzione spontanea (noto anche come malattia di Ferguson-Smith o FSD) è una malattia neoplastica ereditaria rara della cute, caratterizzata dalla presenza di tumori cutanei multipli localmente invasivi che assomigliano ai cheratoacantomi, localizzati sul volto e sugli arti, che di solito si risolvono spontaneamente dopo alcuni mesi, lasciando cicatrici dall'aspetto butterato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBR1	rs387906697	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65748

Malattie ereditarie (genetica)

Eritrocitosi di Chuvash

L'eritrocitosi di Chuvash è una rara policitemia secondaria congenita, genetica, caratterizzata da aumento dei livelli sierici di emoglobina, ematocrito ed eritropoietina e normale affinità per l'ossigeno, che di solito si manifesta con cefalea, vertigini, dispnea e/o pletora. I pazienti presentano un rischio maggiore di emorragia, trombosi e morte prematura.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030812	AA
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs1352275281	GG
VHL	rs104893830	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238557

Malattie ereditarie (genetica)

Stenosi aortica sopralvalvolare

Rara malformazione aortica caratterizzata dal restringimento del lume dell'aorta (vicino alla sua origine) associato o meno a stenosi di altre arterie (rami delle arterie polmonari, arterie coronarie). Questo restringimento dell'aorta o dei rami polmonari può impedire il flusso sanguigno, provocando soffio cardiaco e ipertrofia ventricolare (ventricolo sinistro in caso di coinvolgimento dell'aorta, ventricolo destro in caso di coinvolgimento dell'arteria polmonare).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ELN	rs863223518	TT
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs200862792	GG
ELN	rs137854452	CC
ELN AS1	rs727503035	GG
ELN AS1	rs727503033	TT
ELN AS1	rs137854453	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3193

Malattie ereditarie (genetica)

Stomatocitosi ereditaria con emazie disidratate

La stomatocitosi ereditaria con emazie disidratate (DHS) è un'anemia emolitica rara caratterizzata da una diminuzione della fragilità osmotica eritrocitaria da difetto della permeabilità ai cationi, responsabile della disidratazione degli eritrociti, e di un'emolisi lievemente-moderatamente compensata. Occasionalmente è presente pseudo-iperkaliemia (perdita di ioni di potassio dagli eritrociti conservati a temperatura ambiente).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PIEZO1	rs587776989	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3202

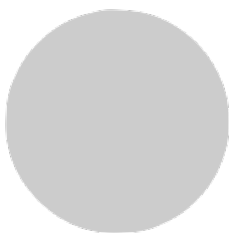
Malattie ereditarie (genetica)

Fenilchetonuria

La fenilchetonuria (PKU) è la più comune malattia del metabolismo degli aminoacidi che, in mancanza di trattamento, determina ritardo mentale di grado variabile (da lieve a grave).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=716

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PAH	rs79931499	CC
PAH	rs78655458	AA
PAH	rs77958223	TT
PAH	rs76687508	GG
PAH	rs765552494	CC
PAH	rs76394784	TT
PAH	rs76296470	GG
PAH	rs76212747	AA
PAH	rs75193786	AA
PAH	rs74603784	CC
PAH	rs74503222	GG
PAH	rs74486803	CC
PAH	rs62644503	CC
PAH	rs62644499	CC
PAH	rs62642939	CC
PAH	rs62642937	GG
PAH	rs62642936	AA
PAH	rs62642935	GG
PAH	rs62642934	TT
PAH	rs62642933	AA
PAH	rs62642929	GG
PAH	rs62642926	GG
PAH	rs62517167	AA
PAH	rs62517166	CC
PAH	rs62516152	CC
PAH	rs62516151	GG
PAH	rs62516147	CC
PAH	rs62516141	TT
PAH	rs62516109	AA
PAH	rs62516101	CC
PAH	rs62516095	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Fibrillazione atriale familiare

La fibrillazione atriale familiare è una cardiopatia rara, eterogenea dal punto di vista genetico, caratterizzata dall'attivazione irregolare degli atri con una risposta ventricolare irregolare, in più membri della stessa famiglia. I pazienti possono essere asintomatici, oppure presentare palpitazioni, dispnea e stordimento. Spesso si associano aritmie e cardiomiopatie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNQ1	rs199472705	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=334

Malattie ereditarie (genetica)

Fibrillazione ventricolare idiopatica, tipo non-Brugada

Si tratta di una rara malattia genetica del ritmo cardiaco caratterizzata da fibrillazione ventricolare in assenza di qualsiasi altra cardiopatia strutturale o funzionale o anomalie note della ripolarizzazione. La presenza di onde J sull'elettrocardiogramma è associata a un più alto rischio di episodi notturni di fibrillazione ventricolare ea un più alto rischio di recidiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CACNA1	rs587782933	GG
SCN5A	rs137854604	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228140

Malattie ereditarie (genetica)

Fibrosi congenita dei muscoli extraoculari

È una rara malattia sindromica con strabismo caratterizzata da oftalmoplegia congenita non progressiva che coinvolge il nucleo/nervo oculomotore e/o trocleare e i suoi muscoli innervati. I pazienti presentano una posizione anormale degli occhi a riposo (nella maggior parte dei casi sottoindotta ed esotropica), limitazione dello sguardo verticale e orizzontale, compromissione della visione binoculare, ambliopia, blefaroptosi unilaterale o bilaterale e anomalie della posizione compensatoria della testa. Le manifestazioni extraoculari includono ritardo mentale, neuropatia periferica e anomalie scheletriche, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIF21A	rs121912585	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45358

Malattie ereditarie (genetica)

Fibrosi cistica

Una rara malattia polmonare genetica caratterizzata da sudore, secrezioni di muco denso che causano malattie multisistemiche, infezioni croniche dei polmoni, diarrea voluminosa e bassa statura.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=586

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CFTR	rs80282562	GG
CFTR	rs80224560	GG
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs80034486	CC
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs797045160	GG
CFTR	rs79660178	TT
CFTR	rs79633941	CC
CFTR	rs79031340	GG
CFTR	rs78802634	GG
CFTR	rs78756941	GG
CFTR	rs78655421	GG
CFTR	rs78440224	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs77932196	GG
CFTR	rs77902683	GG
CFTR	rs77834169	CC
CFTR	rs77409459	CC
CFTR	rs77284892	GG
CFTR	rs77188391	GG
CFTR	rs77010898	GG
CFTR	rs76713772	GG
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs76554633	CC
CFTR	rs75961395	GG
CFTR	rs75549581	GG
CFTR	rs755416052	AA
CFTR	rs75527207	GG
CFTR	rs75389940	AA
CFTR	rs75115087	AA
CFTR	rs75096551	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Focomelia, tipo Schinzel

La sindrome da focomelia di tipo Schinzel, detta anche sindrome degli arti/ipoplasia/aplasia pelvica, è caratterizzata da malformazioni scheletriche che interessano l'ulna, le ossa pelviche, il perone e il femore. Poiché il fenotipo è simile alla sindrome malformativa di Al-Awadi/Raas-Rothschild, si ritiene che possa trattarsi della stessa malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WNT7A	rs387907231	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2879

Malattie ereditarie (genetica)

Forma sintomatica dell'emocromatosi tipo 1

La forma sintomatica dell'emocromatosi tipo 1 è un'emocromatosi ereditaria rara, caratterizzata da una alterazione dell'assorbimento intestinale del ferro, che ne causa un eccessivo accumulo in diversi organi. La malattia esordisce con vari segni e sintomi clinici, compreso il dolore addominale, la debolezza, la letargia, la perdita di peso, un aumento dei valori delle aminotransferasi nel siero, l'iperpigmentazione della cute e/o l'artropatia a livello delle articolazioni metacarpo-falangee. Altri segni clinici comuni sono l'epatomegalia, la cirrosi, la fibrosi epatica, il carcinoma epatocellulare, la cardiomiopatia restrittiva e/o il diabete mellito.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HFE AS1	rs146519482	GG
TFR2	rs786204108	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=465508

Malattie ereditarie (genetica)

Fucosidosi

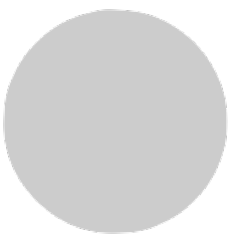
La fucosidosi è una malattia da accumulo lisosomiale molto rara. Il quadro clinico è molto variabile e di solito è caratterizzato da deterioramento neurologico, lineamenti del viso grossolani, ritardo della crescita, infezioni sinopolmonari ricorrenti, crisi epilettiche, visceromegalia, angiocheratomi e disostosi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FUCA1	rs794727774	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=349

Malattie ereditarie (genetica)

Fondo albipuntato

Il fondo albipuntato è una distrofia retinica genetica rara, caratterizzata dalla presenza di numerose lesioni retiniche piccole, rotonde, di colore bianco-giallastro distribuite su tutta la retina, senza interessamento della fovea. Durante l'infanzia, i pazienti presentano cecità notturna non progressiva, associata a tempi più lunghi di adattamento dei coni e dei bastoncelli. In alcuni casi è interessata la macula, con riduzione progressiva secondaria dell'acuità visiva centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BLOC1S1	rs774122562	GG
BLOC1S1	rs62638193	GG
BLOC1S1	rs62638191	GG
RLBP1	rs137853290	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227796

Malattie ereditarie (genetica)

Gangliosidosi GM1

La gangliosidosi GM1 è una rara malattia da deposito lisosomiale caratterizzata, dal punto di vista biochimico, da riduzione dell'attività della beta-galattosidasi e, dal punto di vista clinico, da un'ampia gamma di segni neuroviscerali, oculari e da dismorfismi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GLB1	rs794727165	GG
GLB1	rs72555392	CC
GLB1	rs28934274	CC
GLB1	rs192732174	GG
GLB1	rs72555366	GG
LOC1079	rs72555391	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=354

Malattie ereditarie (genetica)

GCS1-CDG

La MOGS-CDG è una malattia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da ipotonia generalizzata, dismorfismi craniofacciali (occipite prominente, rime palpebrali corte, ciglia lunghe, naso largo, palato ogivale, retrognazia), ipoplasia dei genitali, crisi epilettiche, difficoltà di alimentazione, ipoventilazione, ipogammaglobulinemia grave con edema generalizzato e resistenza relativa ad alcune infezioni virali (in particolare ai virus capsulati). La malattia è causata dalle mutazioni con perdita di funzione nel gene MOGS (2p13.1).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MOGS	rs587777323	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79330

Malattie ereditarie (genetica)

Glaucoma giovanile

Il glaucoma giovanile (JG) è un glaucoma raro ad angolo aperto ad eredità autosomica dominante, caratterizzato da un esordio precoce, un aumento importante della pressione intraoculare a progressione rapida, che esita nell'escavazione del nervo ottico e, in assenza di trattamento, in un deficit visivo significativo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYOC	rs74315334	CC
MYOC	rs74315330	GG
MYOC	rs74315329	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98977

Malattie ereditarie (genetica)

Hawkinsinuria

La hawkinsinuria è un errore congenito del metabolismo della tirosina caratterizzato da ritardo della crescita, acidosi metabolica persistente, peli radi e fini e insolita escrezione urinaria di un metabolita dell'amminoacido ciclico, hawkinsin (2-l-cisteina-S-acido). acido 4-diidrossicicloes-5-en-1-ilacetico).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TIALD	rs367674632	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2118

Malattie ereditarie (genetica)

Emocromatosi, tipo 2

L'emocromatosi di tipo 2 (chiamata anche emocromatosi giovanile) è la prima e più grave forma di emocromatosi ereditaria rara (HH) , un gruppo di malattie genetiche caratterizzate da un eccessivo accumulo di ferro nei tessuti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HJV	rs74315323	GG
HJV	rs28940586	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79230

Malattie ereditarie (genetica)

Emofilia A lieve

L'emofilia A lieve è una forma di emofilia A caratterizzata da un piccolo deficit di fattore VIII che provoca sanguinamento anomalo in seguito a traumi minori o dopo interventi chirurgici o estrazioni dentarie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
F8	rs28935499	CC
F8	rs137852464	GG
F8	rs137852459	TT
F8	rs137852439	GG
F8	rs137852428	GG
F8	rs137852403	CC
F8	rs137852382	AA
F8	rs137852355	GG
F9	rs137852253	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169808

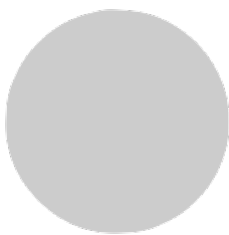
Malattie ereditarie (genetica)

Emofilia B lieve

L'emofilia B lieve è una forma di emofilia B caratterizzata da un piccolo deficit di fattore IX che provoca sanguinamento anomalo in seguito a traumi minori o dopo interventi chirurgici o estrazioni dentarie.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169799

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
F8	rs139526001	TT
F9	rs387906481	TT
F9	rs137852275	GG
F9	rs137852272	CC
F9	rs137852271	GG
F9	rs137852268	TT
F9	rs137852261	CC
F9	rs137852259	GG
F9	rs137852258	CC
F9	rs137852257	GG
F9	rs137852254	CC
F9	rs137852250	CC
F9	rs137852249	GG
F9	rs137852248	CC
F9	rs137852247	GG
F9	rs137852241	GG
F9	rs137852240	CC
F9	rs137852238	GG
F9	rs137852237	CC
F9	rs137852233	GG
F9	rs137852232	CC
F9	rs137852228	GG
F9	rs137852227	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Emoglobinuria parossistica notturna

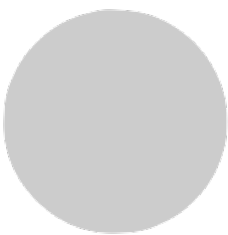
L'emoglobinuria parossistica notturna (PNH) è una malattia acquisita delle cellule staminali ematopoietiche clonali, caratterizzata da anemia emolitica corpuscolare, insufficienza del midollo osseo e frequenti eventi trombotici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PIGA	rs199422232	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447

Malattie ereditarie (genetica)

Epatoblastoma

L'epatoblastoma (HB) è un tumore epatico maligno ed è il tumore del fegato più comune dell'età pediatrica. È caratterizzato da anoressia, perdita di peso e aumento del volume dell'addome. L'HB è più frequente nei pazienti affetti da poliposi adenomatosa familiare (FAP) e può colpire i pazienti che hanno avuto in precedenza malattie epatiche. Circa il 5% dei casi di HB si associa a condizioni genetiche, in particolare le sindromi da iperaccrescimento, come la sindrome di Beckwith-Wiedemann (BWS) o l'emipertrofia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs587782177	CC
TP53	rs530941076	AA
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs148924904	TT
TP53	rs138729528	GG
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs1057520007	TT
TP53	rs1057519983	AA
TP53	rs1057519975	AA
TP53	rs1057519747	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=449

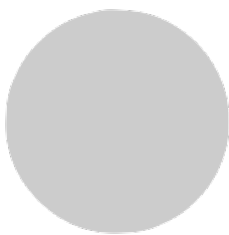
Malattie ereditarie (genetica)

Epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 1

L'epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 1 è una malattia mitocondriale ereditaria rara, causata da un difetto della sintesi proteica mitocondriale. È caratterizzata da ritardo della crescita intrauterina, scompenso metabolico con vomito ricorrente, acidosi lattica grave persistente, encefalopatia, crisi epilettiche, ritardo della crescita, grave ritardo dello sviluppo globale, scarso contatto visivo, grave ipotonia muscolare o ipotonia assiale con ipertonìa degli arti, epatomegalia e/o disfunzione epatica e/o insufficienza epatica che, nei casi più gravi, esita nel decesso. Le neuroimmagini evidenziano l'assottigliamento del corpo calloso, leucodistrofia, ritardo della mielinizzazione e interessamento dei gangli basali.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137681

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GFM1	rs863224032	CC
GFM1	rs863224030	GG
GFM1	rs201408725	CC
GFM1	rs139430866	CC
GFM1	rs119470018	AA
GFM1	rs119470019	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio

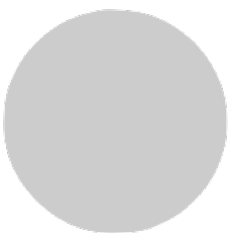
Con il termine idrocefalo da stenosi dell'acquedotto di Silvio (HSAS) si definisce storicamente un fenotipo che oggi si considera parte dello spettro clinico della sindrome L1 legata all'X (sindrome L1;). L'HSAS è caratterizzato da idrocefalo grave, per lo più a esordio neonatale, segni di ipertensione intracranica, pollici addotti, spasticità e grave deficit cognitivo. L'HSAS è la forma più grave dello spettro e comporta una prognosi sfavorevole.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
L1CAM	rs797044787	GG
L1CAM	rs137852522	GG
L1CAM	rs137852520	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2182

Malattie ereditarie (genetica)

Idrope fetale da Hb di Bart

L'idrope fetale da Hb Bart è la forma più grave di alfa talassemia ed è quasi sempre letale. Si caratterizza per l'esordio fetale di un edema generalizzato, effusioni pericardiche e pleuriche, e anemia ipocromica grave.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GUSB	rs786205674	TT
GUSB	rs786205673	GG
GUSB	rs786205671	CC
LOC1027	rs786205667	AA
NEB	rs769345284	GG
THSD1	rs9536062	GG
THSD1	rs786205669	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163596

Malattie ereditarie (genetica)

Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi

L'iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi (PRPP) è un difetto, legato all'X, del metabolismo della purine, associato a iperuricemia e iperuricosuria; comprende due forme: una forma grave ad esordio precoce, caratterizzata da gotta, urolitiasi ed anomalie del neurosviluppo (iperattività di PRPP sintetasi grave); una forma lieve ad esordio tardivo senza coinvolgimento neurologico (iperattività di PRPP sintetasi lieve).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRPS1	rs137852540	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3222

Malattie ereditarie (genetica)

Iperaldosteronismo familiare, tipo I

Una rara forma ereditaria di aldosteronismo primario (PA) curabile con glucocorticoidi caratterizzata da ipertensione ad esordio precoce, iperaldosteronismo, ipokaliemia variabile, bassa attività della renina plasmatica (PRA) e produzione anomala di 18-oxocortisolo e 18-idrossicortisolo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP11B1	rs193922538	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=403

Malattie ereditarie (genetica)

Ittero iperbilirubinemico neonatale transitorio

È una rara malattia del fegato di origine genetica, caratterizzata da livelli molto elevati di bilirubina sierica nel neonato, che si presenta clinicamente con ittero durante i primi giorni di vita. In generale, il disturbo regredisce spontaneamente, anche se in alcuni casi può causare kernicterus con i suoi sintomi corrispondenti (inclusi letargia, pianto acuto, ipotonia, assenza di riflessi, vomito o crisi epilettiche, tra gli altri), che possono portare a disabilità cronica e anche la morte.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MROH2A	rs34993780	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2312

Malattie ereditarie (genetica)

Iperfenilalaninemia da deficit di DNAJC12

È un raro errore congenito del metabolismo caratterizzato da un aumento dei livelli sierici di fenilalanina, associato a sintomi neurologici che possono variare da lievi caratteristiche autistiche o iperattività a grave disabilità intellettiva, distonia e parkinsonismo. I test di laboratorio mostrano un normale metabolismo della tetraidrobiopterina (BH4) e bassi livelli CSF dei metaboliti dei neurotrasmettitori monoaminici: acido omovanillico e acido 5-idrossiindolacetico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNAJC12	rs370032864	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508523

Malattie ereditarie (genetica)

Iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica

L'iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica (HIDS) è una malattia rara autoinfiammatoria caratterizzata da attacchi febbrili periodici e da una reazione infiammatoria sistemica (linfadenopatia cervicale, dolore addominale, vomito, diarrea, artralgia e segni cutanei).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MVK	rs104895382	TT
MVK	rs104895366	AA
MVK	rs104895360	CC
MVK	rs104895332	TT
MVK	rs104895311	GG
MVK	rs104895304	TT
MVK	rs104895300	CC
MVK	rs104895298	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=343

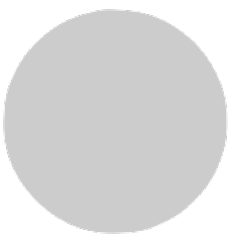
Malattie ereditarie (genetica)

Iperinsulinismo autosomico dominante da deficit di SUR1

L'iperinsulinismo autosomico dominante da deficit di SUR1 è una forma di iperinsulinismo diffuso (DHI) sensibile al diazossido; è caratterizzato da episodi di ipoglicemia, di solito lievi, che passano inosservati durante l'infanzia, e da una buona risposta clinica al diazossido. In genere l'iperinsulinismo autosomico dominante da deficit di SUR1 presenta un quadro clinico più lieve rispetto a quello correlato alle mutazioni recessive di K-ATP (forme recessive di iperinsulinismo resistente al diazossido;).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276575

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCC8	rs797045213	TT
ABCC8	rs797045211	CC
ABCC8	rs797045208	AA
ABCC8	rs797045207	CC
ABCC8	rs797045206	AA
ABCC8	rs773306994	CC
ABCC8	rs761749884	CC
ABCC8	rs570388861	GG
ABCC8	rs541269678	GG
ABCC8	rs28938469	GG
ABCC8	rs28936370	CC
ABCC8	rs193922405	CC
ABCC8	rs193922402	GG
ABCC8	rs139328569	GG
ABCC8	rs137852672	AA
ABCC8	rs137852671	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Iperinsulinismo da deficit di INSR

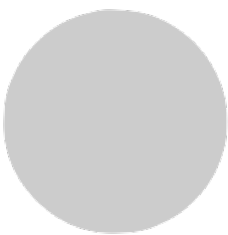
L'ipoglicemia iperinsulinemica da deficit di INSR è una forma molto rara, autosomica dominante, di iperinsulinismo familiare, caratterizzata, nell'unica famiglia descritta, da ipoglicemia postprandiale, iperinsulinemia a digiuno e livelli sierici elevati di insulina e peptide C, e un'età di esordio variabile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
INSR	rs797045624	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263458

Malattie ereditarie (genetica)

Otosclerosi autosomica dominante, tipo Worth

L'osteosclerosi autosomica dominante di tipo Worth è una malattia ossea sclerosante caratterizzata da un addensamento scheletrico generalizzato, in particolare della volta cranica e delle ossa tubolari lunghe, che non è associata ad un aumentato rischio di fratture.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRP5	rs121908670	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2790

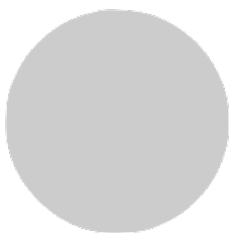
Malattie ereditarie (genetica)

Iperossaluria primitiva

L'iperossaluria primitiva è una malattia rara del metabolismo del glicosilato, caratterizzata da un eccesso di ossalato che provoca segni che comprendono calcoli renali occasionali, nefrolitiasi e nefrocalcinosi ricorrenti, fino alla malattia renale allo stadio terminale e all'ossalosi sistemica. I sintomi di esordio possono evidenziarsi tra il periodo neonatale e l'età adulta. Si distinguono tre forme della malattia: iperossaluria primitiva tipo 1, tipo 2 e tipo 3 (si vedano questi termini).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=416

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AGXT	rs796052064	GG
AGXT	rs34116584	CC
AGXT	rs180177298	GG
AGXT	rs180177294	CC
AGXT	rs180177259	GG
AGXT	rs180177253	CC
AGXT	rs180177239	GG
AGXT	rs180177238	CC
AGXT	rs180177227	GG
AGXT	rs180177225	CC
AGXT	rs180177207	GG
AGXT	rs180177197	TT
AGXT	rs180177195	TT
AGXT	rs180177168	GG
AGXT	rs180177157	CC
AGXT	rs180177156	GG
AGXT	rs121908530	GG
AGXT	rs121908529	GG
AGXT	rs121908527	GG
AGXT	rs121908526	CC
AGXT	rs121908525	TT
AGXT	rs121908524	TT
AGXT	rs121908523	GG
AGXT	rs121908522	GG
AGXT	rs121908521	CC
AGXT	rs121908520	TT
AGXT	rs180177267	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Iperparatiroidismo isolato familiare

È un iperparatiroidismo primitivo ereditario raro, caratterizzato da iperparatiroidismo primitivo causato da uno o più tumori paratiroidei in almeno due consanguinei di primo grado, in assenza di altre malattie endocrine, tumori e/o sintomi sistemici evidenti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GCM2	rs104893960	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99879

Malattie ereditarie (genetica)

Ipertensione arteriosa polmonare ereditaria

L'ipertensione arteriosa polmonare ereditaria (HPAH) è una forma di ipertensione arteriosa polmonare (PAH;), che è causata da mutazioni nei geni che predispongono alla PAH oppure insorge nel contesto di una storia familiare positiva. La HPAH è caratterizzata da un'elevata resistenza delle arterie polmonari che esita nell'insufficienza cardiaca. La HPAH è una malattia progressiva e potenzialmente letale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMAD9	rs397514716	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275777

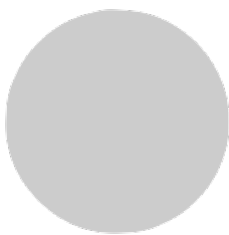
Malattie ereditarie (genetica)

Ipertermia maligna

È un disturbo farmacogenetico del muscolo scheletrico che si verifica come risposta ipermetabolica a potenti gas anestetici volatili come alotano, sevoflurano, desflurano e il miorilassante depolarizzante succinilcolina e, raramente, in risposta a eventi stressanti come l'esercizio fisico intenso e il caldo .

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RYR1	rs377178986	CC
RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs193922876	CC
RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922839	GG
RYR1	rs193922832	GG
RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922816	CC
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs193922807	GG
RYR1	rs193922802	GG
RYR1	rs193922801	AA
RYR1	rs193922781	CC
RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922770	CC
RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922766	GG
RYR1	rs193922757	CC
RYR1	rs193922753	GG
RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs1801086	GG
RYR1	rs148399313	GG
RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs121918594	GG
RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs118192175	CC
RYR1	rs118192163	GG
RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs118192161	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoaldosteronismo familiare

È un raro ipoaldosteronismo genetico che si presenta tipicamente nell'infanzia (ipoaldosteronismo familiare ad esordio precoce) come uno squilibrio elettrolitico potenzialmente letale (mancato accrescimento, vomito ricorrente e grave disidratazione). Potrebbe anche esserci una storia di febbre, diarrea, letargia, scarso aumento di peso o problemi di alimentazione dalla nascita. I pazienti più anziani (ipoaldosteronismo familiare ad esordio tardivo) sono meno gravemente colpiti o rimangono asintomatici

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP11B2	rs104894072	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=427

Malattie ereditarie (genetica)

Ipocondroplasia

Displasia ossea primaria con micromelia caratterizzata da bassa statura sproporzionata, lieve lordosi lombare ed estensione limitata delle articolazioni del gomito.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR3	rs77722678	AA
FGFR3	rs121913115	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=429

Malattie ereditarie (genetica)

Ipofosfatasia

Una rara malattia metabolica genetica caratterizzata da una ridotta attività della fosfatasi alcalina sierica (ALP) non frazionata e da vari sintomi, dalla mineralizzazione gravemente compromessa alla nascita al dolore muscolo-scheletrico in età adulta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALPL	rs121918008	AA
ALPL	rs121918007	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436

Malattie ereditarie (genetica)

Ipofosfatemia legata all'X

L'ipofosfatemia legata all'X (XLH) è una malattia renale ereditaria con perdita di fosfato caratterizzata da ipofosfatemia, rachitismo o osteomalacia e riduzione della crescita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHEX	rs193922459	GG
PHEX	rs193922458	GG
PHEX	rs193922455	GG
PHEX	rs193922454	TT
PTCHD1	rs875989883	GG
PTCHD1	rs193922457	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89936

Malattie ereditarie (genetica)

Ipomagnesemia primitiva con ipocalcemia secondaria

L'ipomagnesemia primitiva con ipocalcemia secondaria (PHSH) è una forma di ipomagnesemia primitiva familiare (FPH;), caratterizzata da ipomagnesemia grave e ipocalcemia secondaria associata a sintomi neurologici, comprese le crisi generalizzate, la tetania e gli spasmi muscolari. L'PHSH può essere letale o portare a complicazioni neurologiche croniche irreversibili.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRPM6	rs869025214	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=30924

Malattie ereditarie (genetica)

Ipomagnesemia primitiva familiare con ipercalciuria e nefrocalcinosi con coinvolgimento oculare grave

L'ipomagnesemia primitiva familiare con ipercalciuria e nefrocalcinosi con coinvolgimento oculare grave (FHHNCOI) è una forma di ipomagnesemia primitiva familiare (FPH;), caratterizzata dalla perdita di magnesio e calcio attraverso il rene, nefrocalcinosi bilaterale, insufficienza renale progressiva e anomalie oculari gravi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLDN19	rs118203979	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2196

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia focale del derma

L'ipoplasia focale del derma (FDH) è una malattia rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, caratterizzata da anomalie nei tessuti derivati dall'ectoderma e dal mesoderma. Di solito esordisce con anomalie della cute, difetti degli arti, malformazioni oculari e dismorfismi facciali sfumati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PORCN	rs267606973	GG
PORCN	rs137852218	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2092

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia pontocerebellare tipo 10

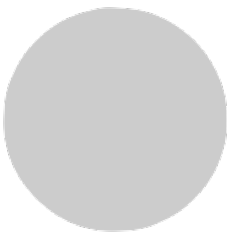
L'ipoplasia pontocerebellare tipo 10 è un sottotipo genetico raro di ipoplasia pontocerebellare, caratterizzato da grave ritardo dello sviluppo psicomotorio, microcefalia progressiva, spasticità progressiva, crisi epilettiche ed anomalie cerebrali, che comprendono l'atrofia lieve del cervelletto e l'atrofia del ponte, del corpo calloso e della corteccia con ritardo della mielinizzazione. I pazienti possono presentare dismorfismi facciali (sopracciglia arcuate, occhi prominenti, rime palpebrali e ciglia lunghe, radice del naso ampia con ali ipoplastiche) e neuropatia sensitivo-motoria assonale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLP1	rs587777616	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411493

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2

Una rara forma genetica di ipoplasia pontocerebellare caratterizzata da ipoplasia pontocerebellare e atrofia neocorticale progressiva che si manifesta clinicamente con suzione e deglutizione scoordinate e clono generalizzato nel neonato. Spasticità, corea/discinesia, convulsioni e microcefalia progressiva si sviluppano nella prima infanzia. Mancanza di sviluppo motorio volontario.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSEN54	rs113994152	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2524

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6

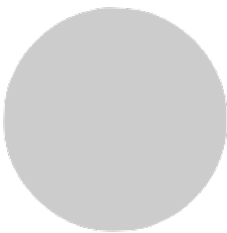
Una rara forma genetica di ipoplasia pontocerebellare (PCH) caratterizzata da grave atrofia cerebrale corticale e neocorticale associata a ipoplasia pontocerebellare con ponte e cervelletto ugualmente colpiti. Clinicamente, il disturbo si manifesta alla nascita con ipotonia, clono, epilessia, disturbi della deglutizione e dall'infanzia come microcefalia progressiva, spasticità e acidosi lattica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RARS2	rs772887102	AA
RARS2	rs199835443	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166073

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia pontocerebellare, tipo 8

L'ipoplasia pontocerebellare tipo 8 (PCH8) è una nuova forma molto rara di ipoplasia pontocerebellare, caratterizzata clinicamente da microencefalia progressiva, difficoltà di alimentazione, grave ritardo dello sviluppo, sebbene sia possibile camminare, ipotonia spesso associata ad un aumento del tono muscolare del le estremità inferiori. e riflessi tendinei profondi, deformità articolari degli arti inferiori e convulsioni occasionalmente complesse. PCH8 è causato da una mutazione con perdita di funzione nel gene CHMP1A. L'imaging a risonanza magnetica dimostra l'ipoplasia pontocerebellare con verme ed emisferi ugualmente colpiti e volume della sostanza bianca cerebrale da lieve a gravemente ridotto con un corpo calloso molto sottile e completamente formato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CHMP1A	rs397515426	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324569

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia surrenalica congenita legata all'X

Una rara malattia genetica del surrene caratterizzata da insufficienza surrenalica primaria (AI) e/o ipogonadismo ipogonadotropo (HH). I pazienti maschi tipicamente presentano un'IA con esordio acuto durante l'infanzia o con esordio insidioso durante l'infanzia. Le caratteristiche cliniche dell'IA comprendono iperpigmentazione, vomito, scarsa alimentazione, ritardo della crescita, convulsioni, collasso vascolare e talvolta morte improvvisa. L'HH si manifesta più tardi come pubertà ritardata o arrestata. In rari casi, i pazienti diventano sintomatici nella prima età adulta con AI a esordio ritardato, HH parziale e/o infertilità. Istologicamente, le ghiandole surrenali mancano della zona corticale adulta permanente. Le cellule restanti sono più grandi delle cellule surrenaliche fetali ("citomegaliche") e contengono caratteristiche inclusioni nucleari.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95702

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NR0B1	rs386134263	GG
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs132630327	CC
NR0B1	rs104894894	GG
NR0B1	rs104894892	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia isolata del nervo ottico

Una rara malattia genetica del nervo ottico caratterizzata da disfunzione visiva o cecità risultante da un grado variabile di malsviluppo del nervo ottico e persino dalla completa assenza del nervo ottico, delle cellule gangliari e dei vasi della retina centrale. Può essere unilaterale, tipicamente con normale sviluppo cerebrale, o bilaterale con malformazioni congenite gravi e generalizzate del sistema nervoso centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PAX6	rs121907924	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137902

Malattie ereditarie (genetica)

Ipotiroidismo da mutazioni del recettore di TSH

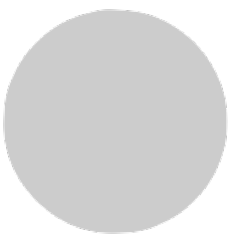
È un tipo di ipotiroidismo primario congenito, una carenza permanente di ormoni tiroidei presenti dalla nascita, dovuta alla resistenza della tiroide al TSH.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CEP128	rs121908869	GG
LOC1019	rs121908871	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90673

Malattie ereditarie (genetica)

Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia

Questa sindrome è caratterizzata da grave ipotonia, acidemia lattica e iperammoniemia congenita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MRPS22	rs119478059	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137908

Malattie ereditarie (genetica)

Ipouricemia renale ereditaria

L'ipouricemia renale ereditaria (HRH) è un difetto renale del trasporto di membrana, a trasmissione autosomica recessiva, che interessa il riassorbimento degli urati nei tubuli prossimali e provoca, di solito, ipouricemia asintomatica che predispone all'urolitiasi e all'insufficienza renale indotta dall'esercizio (EIARF).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC22A1	rs121907892	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94088

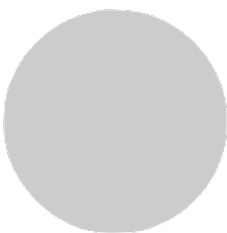
Malattie ereditarie (genetica)

Omocistinuria classica

L'omocistinuria classica da deficit di cistationina beta-sintetasi (CbS) è caratterizzata da un coinvolgimento multiplo dell'occhio, dello scheletro, del sistema nervoso centrale e del sistema vascolare.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CBS	rs863223435	CC
CBS	rs863223432	CC
CBS	rs781567152	AA
CBS	rs781444670	CC
CBS	rs778220779	AA
CBS	rs775992753	GG
CBS	rs771298943	CC
CBS	rs770095972	CC
CBS	rs763036586	CC
CBS	rs762065361	CC
CBS	rs398123151	GG
CBS	rs375846341	TT
CBS	rs372010465	CC
CBS	rs28934891	CC
CBS	rs149119723	GG
CBS	rs148865119	GG
CBS	rs121964972	GG
CBS	rs121964969	CC
CBS	rs121964964	GG
CBS	rs121964962	CC
CBS	rs863223433	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrolato reduttasi

L'omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrolato reduttasi (MTHFR) è una malattia metabolica caratterizzata da coinvolgimento neurologico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTHFR	rs200137991	CC
MTHFR	rs121434295	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=395

Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi Arlecchino

L'ittiosi "Arlecchino" (HI) è la variante più grave dell'ittiosi congenita autosomica recessiva (ARCI). È caratterizzata, alla nascita, da squame grandi, spesse e simili a placche su tutto il corpo (con grave ectropion, eclabium e orecchie appiattite), che evolvono in seguito in una grave eritrodermia desquamativa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SNHG31	rs137853289	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457

Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi epidermolitica

L'ittiosi epidermolitica (EI) è un'ittiosi cheratinopatica rara (KPI), caratterizzata dalla formazione di vescicole alla nascita, che evolvono progressivamente in un fenotipo ipercheratosico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT10	rs58901407	AA
KRT10	rs58852768	GG
KRT10	rs58075662	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=312

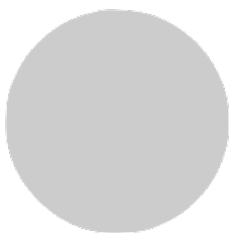
Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi esfoliativa

L'ittiosi esfoliativa è una forma di ittiosi congenita ereditaria non sindromica, caratterizzata dalla desquamazione della cute palmo-plantare ad esordio infantile (aggravata dall'esposizione all'acqua e dall'occlusione), associata a cute molto secca e desquamata su gran parte del corpo. Può associarsi a prurito e ipoidrosi. Nelle aree umide e sottoposte a traumi si osservano zone ben delimitate di cute disepitelizzata; la biopsia cutanea evidenzia una riduzione dell'adesione cellula-cellula nello strato basale e soprabasale, un evidente edema intracellulare, numerosi aggregati di filamenti di cheratina nei cheratinociti basali, membrane cellulari cheratinizzate attenuate e una compromissione della barriera epidermica.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289586

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CSTA	rs149474339	CC

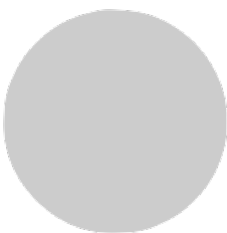
Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi lamellare

L'ittiosi lamellare (IL) è una malattia della cheratinizzazione, caratterizzata dalla presenza di squame di grandi dimensioni su tutto il corpo, in assenza di un'eritrodermia significativa.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGM1	rs143473912	CC
TGM1	rs142634031	TT
TGM1	rs140000324	GG
TGM1	rs139208806	TT
TGM1	rs121918732	CC
TGM1	rs121918731	GG
TGM1	rs121918727	CC
TGM1	rs121918725	CC
TGM1	rs121918723	CC
TGM1	rs121918721	CC
TGM1	rs121918718	CC
TGM1	rs121918717	CC
TGM1	rs121918716	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi recessiva legata all'X

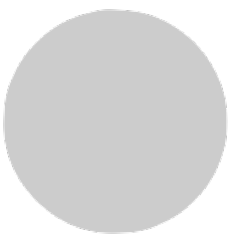
L'ittiosi recessiva legata all'X (RXLI) è una genodermatosi appartenente ai disturbi mendeliani della corneificazione (MeDOC), caratterizzati da ipercheratosi generalizzata e desquamazione cutanea.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STS	rs137853167	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=461

Malattie ereditarie (genetica)

Incontinentia pigmenti

L'incontinentia pigmenti (IP) è una rara displasia ectodermica multisistemica dominante legata all'X. Di solito letale nei maschi, esordisce in epoca neonatale nelle femmine con rash bolloso associato a linee di Blaschko (BL), seguito da placche verrucose che evolvono in disegni iperpigmentati a spirale. Si osservano anomalie dei denti, alopecia, distrofia ungueale. Di rado interessa la retina e il sistema nervoso centrale (SNC).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IKBKG	rs137853323	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464

Malattie ereditarie (genetica)

Sterilità maschile associata a spermatozoi poliploidi multiflagellati a testa grande

La sterilità maschile associata a spermatozoi poliploidi multiflagellati a testa grande è un'infertilità maschile secondaria a un'anomalia dello sperma; è caratterizzata dalla presenza di una percentuale molto elevata di spermatozoi con testa grande e di forma irregolare, flagelli multipli, anomalie del segmento intermedio e dell'acrosoma. Di solito si associa a oligoastenozoospermia grave e ad una percentuale elevata di anomalie cromosomiche nello sperma (poliploidia, aneuploidia).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AURKC	rs55658999	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137893

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza combinata con granulomatosi

È un'immunodeficienza genetica rara non grave, caratterizzata da immunodeficienza (che esordisce con infezioni batteriche e virali ricorrenti e/o gravi), granulomi distruttivi non infettivi che interessano la cute, le mucose e gli organi interni, e diversi segni di patologie autoimmuni (citopenia, vitiligine, psoriasi, miastenia grave, enteropatia). Dal punto di vista immunofenotipico, si osserva linfopenia delle cellule T e B, ipogammaglobulinemia, anomalie della produzione di anticorpi specifici e deficit della funzione delle cellule T.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFTAP	rs193922574	GG
IFTAP	rs121917894	CC
RAG1	rs193922464	CC
RAG1	rs193922461	GG
RAG1	rs121918570	CC
RAG1	rs121918569	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157949

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi

L'immunodeficienza combinata grave (SCID;) da deficit di adenosina deaminasi (ADA) è una forma di SCID caratterizzata da linfopenia marcata e livelli estremamente bassi di tutti gli isotipi delle immunoglobuline, che causano gravi infezioni opportunistiche ricorrenti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADA	rs749484894	CC
ADA	rs199422327	AA
ADA	rs121908739	AA
ADA	rs121908735	GG
ADA	rs121908725	GG
ADA	rs121908723	CC
ADA	rs121908715	GG
ADA	rs121908716	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=277

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza combinata grave da deficit di DCLRE1C

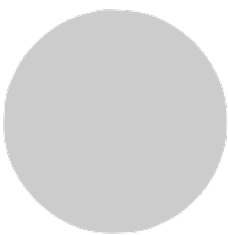
L'immunodeficienza combinata grave (SCID) da deficit di DCLRE1C è una forma di SCID caratterizzata da infezioni gravi e ricorrenti, diarrea, ritardo della crescita, e ipersensibilità delle cellule alle radiazioni ionizzanti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DCLRE1C	rs121908157	GG
DCLRE1C	rs121908156	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit della catena gamma

L'immunodeficienza combinata grave (SCID) da deficit della catena gamma, nota anche come SCID-X1, è una forma di SCID caratterizzata da infezioni gravi e ricorrenti, associate a diarrea e ritardo della crescita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CXorf65	rs137852508	GG
CXorf65	rs111033617	CC
IL2RG	rs869320660	CC
IL2RG	rs869320659	GG
IL2RG	rs869320658	GG
IL2RG	rs193922350	CC
IL2RG	rs193922348	AA
IL2RG	rs193922347	TT
IL2RG	rs193922346	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza combinata T+ B+ da deficit parziale di RAG1

L'immunodeficienza combinata da deficit parziale di RAG1 è una forma di immunodeficienza combinata dei linfociti T e B (CID;), caratterizzata da infezione grave e persistente da citomegalovirus (CMV) e citopenia autoimmune.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAG1	rs141524540	AA
RAG1	rs104894287	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231154

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza da deficit di una componente tardiva del complemento

L'immunodeficienza da deficit di una componente tardiva del complemento è un'immunodeficienza primitiva causata da un'anomalia delle componenti C5, C6, C7, C8 o C9 del complemento. Di solito è caratterizzata da meningite secondaria alle infezioni da meningococco, spesso ricorrenti. In genere la prognosi è favorevole.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C7	rs531103546	GG
C7	rs121964921	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169150

Malattie ereditarie (genetica)

Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 1

L'immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 1 è una malattia genetica molto rara da immunodeficienza primitiva. È caratterizzata dall'assenza o dall'espressione parziale dell'antigene leucocitario umano di classe 1, che esita in un quadro clinico aspecifico, caratterizzato da alterazioni della risposta immunitaria e suscettibilità alle infezioni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TAP1	rs143800384	GG
TAP2	rs765335850	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34592

Malattie ereditarie (genetica)

Insufficienza epatica infantile acuta da difetto della sintesi delle proteine codificate da mtDNA

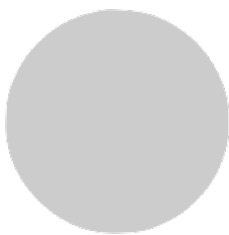
L'insufficienza epatica infantile acuta da sintesi delle proteine codificate dal mtDNA è un deficit molto raro della catena respiratoria mitocondriale, descritto in meno di 10 neonati, prevalentemente originari del Medio Oriente; è caratterizzata da insufficienza epatica transitoria, ma potenzialmente letale, associata ad un aumento dei livelli degli enzimi epatici, ittero, vomito, coagulopatia, iperbilirubinemia e acidemia lattica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRMU	rs766314948	TT
TRMU	rs387907022	GG
TRMU	rs367683258	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217371

Malattie ereditarie (genetica)

Labioschisi isolata

La labioschisi isolata è un'embriopatia che consiste in una fissurazione, che si estende dal labbro superiore alla base del naso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP63	rs121908840	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199302

Malattie ereditarie (genetica)

Leprecaunismo

Il leprecaunismo è una forma congenita di insulino-resistenza estrema (un gruppo di sindromi che comprende anche la sindrome di Rabson-Mensenhall, la sindrome da insulino-resistenza di tipo A e la sindrome da insulino-resistenza acquisita di tipo B;). ritardo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
INSR	rs121913145	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508

Malattie ereditarie (genetica)

Leucemia linfoblastica acuta

È una malattia rara caratterizzata dalla proliferazione maligna delle cellule linfoidi arrestata in una fase iniziale di differenziazione e rappresenta il 75% di tutti i casi di leucemia infantile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
JAK1	rs869312953	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=513

Malattie ereditarie (genetica)

Leucemia linfatica cronica a cellule B

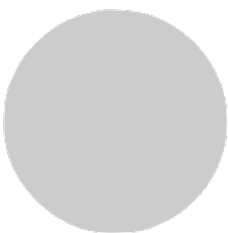
È un tipo di linfoma non-Hodgkin a cellule B e la forma più comune di leucemia nei paesi occidentali, che si presenta nella tarda età adulta (67-72 anni in media) con una leggera predominanza maschile (1,7:1). È caratterizzata da una presentazione clinica altamente variabile che può includere malattia asintomatica o sintomi B aspecifici, come perdita di peso involontaria, affaticamento, febbre (senza evidenza di infezione) e sudorazione notturna, nonché linfadenopatia cervicale, splenomegalia e infezioni frequenti. Alcuni malati possono anche sviluppare complicanze autoimmuni, come l'anemia emolitica autoimmune o la trombocitopenia immunitaria. Il decorso clinico è estremamente eterogeneo, con sopravvivenza che va da pochi mesi a diversi decenni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRAF	rs121913348	CC
LRRC56	rs104894226	CC
PTPN11	rs121918453	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs121913343	GG
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs1057519990	CC
TP53	rs1057519981	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67038

Malattie ereditarie (genetica)

Leucemia mieloide acuta

Gruppo di neoplasie che originano da cellule precursori impegnate nella differenziazione della linea cellulare mieloide. Tutti sono caratterizzati dall'espansione clonale dei blasti mieloidi. Si manifestano con febbre, pallore, anemia, emorragie e infezioni ricorrenti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NRAS	rs121913250	CC
TERT	rs797046041	GG
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs587782082	TT
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs1057519747	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167714

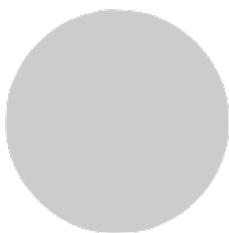
Malattie ereditarie (genetica)

Leucemia mielomonocitica giovanile

È una rara neoplasia mielodisplastica/mieloproliferativa caratterizzata dalla proliferazione principalmente di linee granulocitiche e monocitiche con infiltrazione epatica e splenica, tra gli altri organi. Blasti e promonociti rappresentano meno del 20% dei globuli bianchi nel sangue periferico e nel midollo osseo. Sono spesso presenti anomalie eritroidi e megacariocitiche. La fusione BCR-ABL1 è assente, sebbene si possano trovare mutazioni somatiche nei geni per la via RAS o la monosomia 7. Il disturbo può anche presentarsi nel contesto della neurofibromatosi di tipo 1 o disturbo simile alla sindrome di Noonan. I bambini sotto i tre anni sono più frequentemente colpiti, con una netta predominanza maschile. La maggior parte dei pazienti presenta sintomi sistemici, segni di infezione ed epatosplenomegalia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86834

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NRAS	rs121434596	CC
PTPN11	rs397507550	GG
PTPN11	rs397507520	GG
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918465	AA
PTPN11	rs121918458	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a RARS

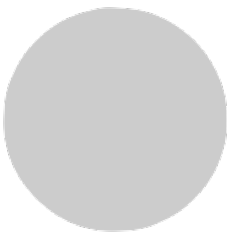
È una leucodistrofia genetica rara, caratterizzata da ritardo dello sviluppo, aumento del tono muscolare che successivamente esita nella spasticità, lieve atassia, nistagmo, disartria, tremore intenzionale e disabilità intellettiva lieve. Le neuroimmagini evidenziano ipomielinizzazione sopra- e infratentoriale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RARS1	rs672601375	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438114

Malattie ereditarie (genetica)

Leucoencefalopatia diffusa ereditaria con sferoidi assionali e nevroglia pigmentata

La leucoencefalopatia diffusa ereditaria con sferoidi assionali e glia pigmentata è una rara malattia autosomica dominante caratterizzata da un fenotipo complesso che include demenza progressiva, aprassia, apatia, disturbi dell'equilibrio, parkinsonismo, spasticità ed epilessia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CSF1R	rs587777247	GG
CSF1R	rs281860274	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313808

Malattie ereditarie (genetica)

Linfangiomiomatosi

La linfangioleiomiomatosi (LAM) è una pneumopatia cistica multipla caratterizzata dalla distruzione cistica progressiva del polmone e da anomalie linfatiche, associate spesso ad angioliipomi renali (AML). Insorge sporadicamente oppure è un'espressione del complesso della sclerosi tuberosa (TSC).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TSC1	rs118203387	CC
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs1131691965	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=538

Malattie ereditarie (genetica)

Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan

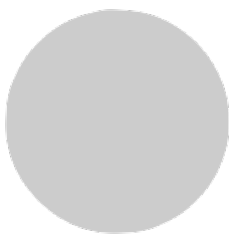
La lipodistrofia parziale familiare tipo Dunnigan (FPLD2) è una forma rara di lipodistrofia di origine genetica. È caratterizzata dalla perdita del tessuto adiposo sottocutaneo nel tronco, sui glutei e sugli arti, dall'accumulo di grasso sul collo, sul viso, a livello delle ascelle e del bacino e da atrofia muscolare. Di solito si associa a complicanze metaboliche come l'insulino-resistenza, il diabete mellito, la dislipidemia e la steatosi epatica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LMNA	rs60864230	GG
LMNA	rs59981161	GG
LMNA	rs57920071	CC
LMNA	rs57629361	CC
LMNA	rs56793579	CC
LMNA	rs267607555	CC
LMNA	rs267607543	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2348

Malattie ereditarie (genetica)

Ceroidolipofusinosi neuronale dell'infanzia tardiva

La ceroidolipofusinosi neuronale infantile tardiva (NCL) è un gruppo geneticamente eterogeneo di NCL caratterizzato tipicamente dall'esordio durante l'infanzia o la prima infanzia con compromissione delle capacità mentali e motorie, epilessia e perdita della vista dovuta a degenerazione retinica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBXL3	rs386833980	GG
FBXL3	rs121908292	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168491

Malattie ereditarie (genetica)

Parkinsonismo da deficit di ATP13A2

Si tratta di una ceroidolipofuscinosi neuronale rara caratterizzata da atassia spinocerebellare progressiva a esordio giovanile, sindrome bulbare (che si manifesta come disartria, disfagia e raucedine), coinvolgimento piramidale ed extrapiramidale (tra cui mioclono, amiotrofia, andatura instabile, acinesia, rigidità, linguaggio disartrico), e declino cognitivo. La biopsia muscolare mostra corpi autofluorescenti e depositi di lipofuscina post mortem nel cervello e, occasionalmente, nella retina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP13A2	rs758014228	AA
ATP13A2	rs150519745	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314632

Malattie ereditarie (genetica)

Lissencefalia legata all'X con genitali ambigui

La lissencefalia legata all'X con anomalie genitali (XLAG) è una grave malattia neurologica che si verifica solo nei maschi genotipici e comprende la lissencefalia con un gradiente postero-anteriore e solo un moderato aumento dello spessore della corteccia cerebrale, l'assenza del corpo calloso, l'epilessia di grave esordio neonatale, disfunzione ipotalamica inclusa alterata regolazione della temperatura e genitali ambigui con micropene e criptorchidismo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ARX	rs587783189	GG
ARX	rs587783184	GG
ARX	rs587783183	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=452

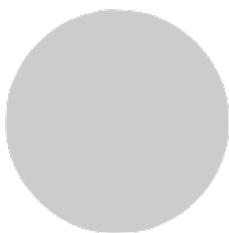
Malattie ereditarie (genetica)

Lissencefalia da mutazione LIS1

La lissencefalia da mutazione LIS1 è una malformazione cerebrale con epilessia caratterizzata prevalentemente da lissencefalia posteriore isolata con ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva ed epilessia che di solito evolve dalla sindrome di West alla sindrome di Lennox-Gastaut. Ulteriori caratteristiche includono ipotonia muscolare, microcefalia acquisita, ritardo della crescita e scarso controllo delle vie aeree che portano alla polmonite ab ingestis.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95232

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DCX	rs587783592	GG
DCX	rs104894784	CC
PAFAH1B	rs587784294	TT
PAFAH1B	rs587784293	CC
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784289	GG
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784267	CC
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784258	CC
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784251	AA
PAFAH1B	rs587784250	GG
PAFAH1B	rs587784249	GG
PAFAH1B	rs587784248	GG
PAFAH1B	rs587784247	GG
PAFAH1B	rs587784245	CC
PAFAH1B	rs587784244	GG

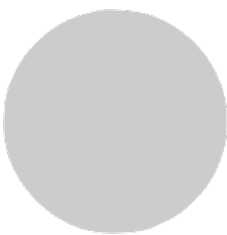
Malattie ereditarie (genetica)

Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A

La lissencefalia (LIS) da mutazione di TUBA1A è un'anomalia congenita dello sviluppo corticale da migrazione neuronale anomala, che interessa la laminazione neocorticale e dell'ippocampo, il corpo calloso, il cervelletto e il tronco cerebrale. Può associarsi a quadri clinici molto variabili, che comprendono l'epilessia grave nei bambini, il deficit motorio e cognitivo, la disgenesia cerebrale grave neonatale, che può giustificare l'interruzione della gravidanza a causa della prognosi infausta.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171680

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TUBA1A	rs863224938	CC
TUBA1A	rs797046073	CC
TUBA1A	rs797046072	TT
TUBA1A	rs797046071	CC
TUBA1A	rs587784497	AA
TUBA1A	rs587784495	TT
TUBA1A	rs587784494	CC
TUBA1A	rs587784492	TT
TUBA1A	rs587784491	CC
TUBA1A	rs587784488	AA
TUBA1A	rs587784482	GG
TUBA1A	rs587784481	TT
TUBA1A	rs137853050	CC
TUBA1A	rs137853049	GG
TUBA1A	rs137853044	CC
TUBA1A	rs137853043	GG
TUBA1A	rs1057517843	CC
TUBA1A	rs587784485	GG
TUBA1A	rs587784483	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Lissencefalia, tipo 1, da mutazione del gene doublecortin

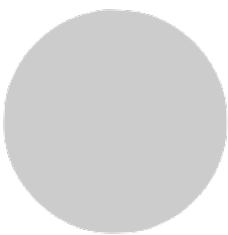
La lissencefalia di tipo 1 dovuta a mutazioni del gene doublecortin (DCX) è una malattia semidominante legata all'X caratterizzata da deficit cognitivo e convulsioni che sono più gravi nei pazienti di sesso maschile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DCX	rs797045512	TT
DCX	rs587783590	GG
DCX	rs587783589	CC
DCX	rs587783568	GG
DCX	rs587783534	GG
DCX	rs56030372	CC
DCX	rs104894782	GG
DCX	rs104894780	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2148

Malattie ereditarie (genetica)

Intolleranza alle proteine con lisinuria

L'intolleranza alle proteine lisinuriche (LPI) è una condizione multisistemica ereditaria molto rara causata da un disturbo nel metabolismo degli aminoacidi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC7A7	rs386833823	GG
SLC7A7	rs146582474	TT
SLC7A7	rs121908679	CC
SLC7A7	rs121908678	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=470

Malattie ereditarie (genetica)

Malaria

È una malattia parassitaria potenzialmente fatale causata dai parassiti Plasmodium(P. trasmessi all'uomo dalle punture della zanzara Anopheles. Di solito è clinicamente caratterizzata da episodi di febbre, mal di testa, brividi e vomito.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
G6PD	rs72554664	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=673

Malattie ereditarie (genetica)

MELAS

La sindrome MELAS (miopatia mitocondriale, encefalopatia, acidosi lattica e ictus) è una malattia multisistemica rara progressiva, caratterizzata da encefalomiopatia, acidosi lattica ed episodi simil-ictus. Altri segni clinici sono l'endocrinopatia, le cardiopatie, il diabete, l'ipoacusia e i sintomi neurologici e psichiatrici.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=550

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MT TA	rs121434458	GG
MT TF	rs118203885	GG
MT TG	rs121434475	TT
MT TH	rs121434474	GG
MT TL1	rs199474663	AA
MT TL1	rs199474662	AA
MT TL1	rs199474661	AA
MT TL1	rs199474660	CC
MT TL1	rs199474658	TT
MT TL1	rs199474657	AA
MT TL2	rs121434462	GG
MT TP	rs199474701	GG
MT TS2	rs118203889	GG
MT TW	rs199474674	GG
MT TW	rs199474673	GG
ND1	rs199476123	GG
ND5	rs267606898	GG
ND5	rs267606897	GG
ND6	rs199476107	GG
NDUFS1	rs786205666	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Metacondromatosi

La metacondromatosi (MC) è una malattia rara caratterizzata dalla presenza di encondromi multipli e di lesioni simili agli osteocondromi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTPN11	rs267606989	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2499

Malattie ereditarie (genetica)

Microlissencefalia

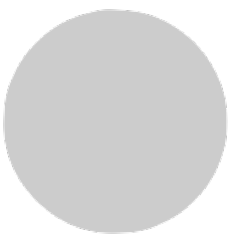
La microlissencefalia comprende un gruppo eterogeneo di difetti rari della corteccia cerebrale, caratterizzati da lissencefalia associata a grave microcefalia congenita; esordisce con spasticità, grave ritardo dello sviluppo e crisi epilettiche. La sopravvivenza è pochi giorni o di anni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NDE1	rs576928842	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1083

Malattie ereditarie (genetica)

Cardiomiopatia ipertrofica infantile da deficit di MRPL44

La cardiomiopatia ipertrofica infantile da deficit di MRPL44 è una malattia rara della fosforilazione ossidativa mitocondriale con deficit del complesso I e IV, caratterizzata da cardiomiopatia ipertrofica, steatosi epatica con livelli elevati di transaminasi epatiche, intolleranza all'esercizio fisico e debolezza muscolare. Successivamente i pazienti sviluppano sintomi neuro-oftalmici (emicrania emiplegica, lesioni simil-Leigh evidenti alla RMN cerebrale e retinopatia pigmentata).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MRPL44	rs143697995	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352563

Malattie ereditarie (genetica)

Cardiomiopatia ipertrofica mitocondriale con acidosi lattica da deficit di MTO1

La cardiomiopatia ipertrofica mitocondriale con acidosi lattica da deficit di MTO1 è una malattia rara della fosforilazione ossidativa mitocondriale con deficit del complesso I e IV, caratterizzata da acidosi lattica, ipotonia, cardiomiopatia ipertrofica e ritardo dello sviluppo globale. Altri segni clinici comprendono le difficoltà di alimentazione, il ritardo della crescita, le crisi epilettiche, l'atrofia ottica e l'atassia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTO1	rs775623164	CC
MTO1	rs201544686	GG
MTO1	rs200583827	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314637

Malattie ereditarie (genetica)

Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare

È una cardiopatia genetica rara caratterizzata da un riempimento ventricolare limitato a causa di una significativa rigidità ventricolare, con conseguente grave disfunzione diastolica in assenza di dilatazione o ipertrofia ventricolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TNNI3	rs727503504	GG
TNNI3	rs104894730	TT
TNNI3	rs104894729	CC
TNNI3	rs104894724	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75249

Malattie ereditarie (genetica)

Miofibromatosi infantile

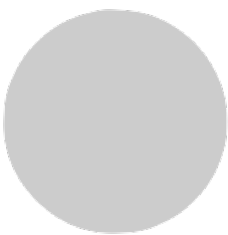
È un tumore benigno raro dei tessuti molli, caratterizzato da noduli localizzati sulla cute, nei muscoli striati, nelle ossa e, in rari casi, negli organi interni. Il quadro clinico è molto variabile. Il tumore contiene miofibroblasti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PDGFRB	rs367543286	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2591

Malattie ereditarie (genetica)

Miopia centronucleare autosomica dominante

Una rara miopia congenita autosomica dominante, caratterizzata da numerosi nuclei posizionati centralmente alla biopsia muscolare e caratteristiche cliniche di una miopia congenita (ipotonia, debolezza muscolare distale/proximale, deformità della gabbia toracica (talvolta associate a insufficienza respiratoria), ptosi, oftalmoparesi e debolezza dei muscoli dell'espressione facciale con caratteristiche facciali dismorfiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNM2	rs587783598	CC
DNM2	rs587783597	TT
DNM2	rs587783595	GG
DNM2	rs587783594	TT
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs121909091	CC
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909089	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169189

Malattie ereditarie (genetica)

Miopia centronucleare legata all'X

Una rara miopia congenita legata all'X caratterizzata da numerosi nuclei posizionati centralmente alla biopsia muscolare e che si presenta alla nascita con marcata debolezza, ipotonia e insufficienza respiratoria.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=596

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs587783863	TT
MTM1	rs587783858	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783856	TT
MTM1	rs587783855	AA
MTM1	rs587783854	CC
MTM1	rs587783853	GG
MTM1	rs587783851	TT
MTM1	rs587783850	GG
MTM1	rs587783849	GG
MTM1	rs587783848	CC
MTM1	rs587783847	CC
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783845	CC
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783841	CC
MTM1	rs587783840	TT
MTM1	rs587783838	AA
MTM1	rs587783836	CC
MTM1	rs587783835	AA
MTM1	rs587783834	GG
MTM1	rs587783832	CC
MTM1	rs587783831	AA
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783816	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia con autofagia eccessiva

Questa miopatia compare durante l'infanzia ed è legata al cromosoma X, caratterizzata da debolezza muscolare lentamente progressiva e pattern istopatologici unici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VMA21	rs797044909	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25980

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia da corpi di poliglucosano, tipo 2

È una rara malattia da accumulo di glicogeno caratterizzata da una miopatia lentamente progressiva con deposito di poliglucosani nelle fibre muscolari. L'età di insorgenza varia dall'infanzia alla tarda età adulta. I pazienti presentano debolezza prossimale o prossimale distale prevalentemente dei muscoli del cingolo scapolare. Altre caratteristiche variabili includono l'intolleranza all'esercizio o la mialgia. La creatina chinasi sierica è normale o leggermente elevata. Di solito non c'è un palese coinvolgimento cardiaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GYG1	rs370652040	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=456369

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia con corpi ridotti

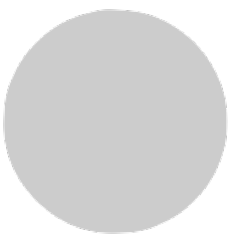
La miopatia a corpi riduttori (RBC) è una rara malattia muscolare caratterizzata da progressiva debolezza muscolare e dalla presenza di caratteristici corpi di inclusione nelle fibre muscolari colpite.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FHL1	rs122459146	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97239

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia con sproporzione congenita delle fibre

È una miopatia congenita rara non distrofica, di origine genetica, che esordisce nel periodo neonatale o infantile con debolezza muscolare generalizzata da lieve a grave.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYH7	rs1060505018	CC
RYR1	rs772494345	GG
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs142929172	GG
RYR1	rs1057518940	GG
TPM3	rs121964854	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2020

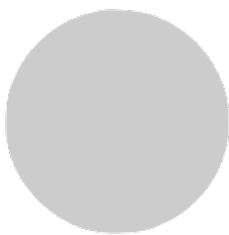
Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia, tipo Bethlem

La miopatia di Bethlem è una forma autosomica dominante benigna di distrofia muscolare lentamente progressiva.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=610

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL6A1	rs797045477	AA
COL6A1	rs794727060	TT
COL6A1	rs398123644	GG
COL6A1	rs398123643	GG
COL6A1	rs398123640	GG
COL6A1	rs398123639	AA
COL6A1	rs398123631	GG
COL6A1	rs121912939	GG
COL6A1	rs121912938	GG
COL6A1	rs121912936	AA
COL6A2	rs794727855	GG
COL6A2	rs794727788	GG
COL6A2	rs794727715	GG
COL6A2	rs770842374	TT
COL6A2	rs727502828	GG
COL6A2	rs727502827	GG
COL6A2	rs397515333	GG
COL6A2	rs387906609	CC
COL6A2	rs267606750	GG
COL6A2	rs138948335	GG
COL6A3	rs794727188	CC
COL6A3	rs121434553	CC
COL6A3	rs886043737	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia di Miyoshi

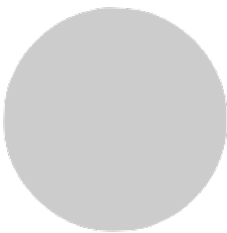
La miopatia di Miyoshi (MM) è una miopatia distale recessiva caratterizzata da debolezza nella porzione posteriore e distale degli arti inferiori (muscoli gastrocnemio e soleo), associata a difficoltà a sollevarsi sulla punta dei piedi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYSF	rs758180890	CC
DYSF	rs398123792	AA
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908958	GG
DYSF	rs121908953	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45448

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia distale ad esordio nella porzione anteriore della tibia

La miopatia distale ad esordio nella porzione anteriore della tibia è una malattia neuromuscolare genetica rara, caratterizzata da debolezza muscolare progressiva che esordisce nei muscoli della porzione anteriore della tibia, con successivo interessamento dei muscoli degli arti inferiori e superiori, associata ad un aumento dei livelli di creatin-chinasi nel siero. La biopsia evidenzia l'assenza di disferlina. I pazienti sono costretti sulla sedia a rotelle.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYSF	rs398123773	CC
DYSF	rs121908959	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178400

Malattie ereditarie (genetica)

Miopia distale a esordio precoce di Laing

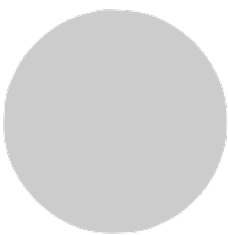
La miopia distale di Laing, nota anche come miopia distale di tipo 1 (MPD1), è caratterizzata da debolezza precoce e selettiva dell'alluce e dei dorsiflessori della caviglia e da un decorso clinico progressivo molto lentamente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MHRT	rs397516254	CC
MHRT	rs397516248	CC
MHRT	rs121913647	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59135

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia distale scapolo-omero-peroneale progressiva

È una rara distrofia muscolare di origine genetica caratterizzata da progressiva debolezza muscolare a distribuzione scapolo-omero-fibulare e distale, con debolezza degli estensori del polso, del piede e dita cadenti, scapola alata, lieve debolezza facciale, contratture del tendine d'Achille tendine, gomito e spalla e riflessi tendinei profondi diminuiti o assenti. In alcuni pazienti è stato descritto un maggiore coinvolgimento degli arti superiori. I muscoli respiratori sono preservati fino alla fine del decorso della malattia. L'età di insorgenza, la progressione e la gravità della malattia variano significativamente tra i pazienti. La biopsia muscolare mostra ammassi di fibre atrofiche di tipo I e nuclei interni aumentati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACTA1	rs869312739	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447977

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia GNE

La miopatia GNE è una miopatia distale rara autosomica recessiva, che esordisce nella prima età adulta con debolezza muscolare distale moderatamente progressiva, che interessa prevalentemente il muscolo tibiale anteriore e di solito risparmia i quadricipiti femorali. La biopsia dei muscoli evidenzia la presenza di vacuoli bordati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNE	rs779694939	AA
GNE	rs773729410	GG
GNE	rs748949603	AA
GNE	rs745517517	GG
GNE	rs62541771	GG
GNE	rs28937594	AA
GNE	rs139425890	TT
GNE	rs121908632	CC
GNE	rs121908629	CC
GNE	rs1209266607	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=602

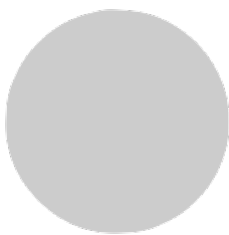
Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia prossimale ereditaria con insufficienza respiratoria precoce

Si tratta di una rara malattia neuromuscolare di origine genetica caratterizzata da debolezza muscolare prossimale e/o distale lentamente progressiva degli arti superiori e inferiori e precoce interessamento dei muscoli respiratori con conseguente insufficienza respiratoria. Ulteriori reperti includono debolezza dei flessori del collo e degli estensori del piede e, in rari casi, lieve compromissione della funzione cardiaca. La biopsia muscolare mostra inclusioni miofibrillari eosinofile chiamate corpi citoplasmatici, nonché variazioni nella dimensione delle fibre, ingrossamento dei nuclei interni e del tessuto connettivo, fibre che si dividono e vacuoli bordati.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178464

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TTN AS1	rs869320740	AA
TTN AS1	rs753334568	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia mitocondriale con deficit reversibile di citocromo C ossidasi

È una malattia genetica rara della fosforilazione ossidativa mitocondriale, caratterizzata da miopatia grave, potenzialmente letale, che esordisce nel periodo neonatale, seguita da un miglioramento spontaneo marcato della funzione muscolare nella prima infanzia. Le analisi biochimiche evidenziano acidosi lattica e una marcata e transitoria riduzione di attività della catena respiratoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYTB	rs207460002	AA
CYTB	rs207459998	GG
CYTB	rs207459997	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254864

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia multiminicore

Si tratta di una rara malattia neuromuscolare ereditaria caratterizzata dalla presenza di molteplici "nuclei" nella biopsia muscolare e reperti clinici di miopatia congenita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RYR1	rs878854365	CC
RYR1	rs200563280	CC
RYR1	rs193922809	GG
RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs1432807966	CC
RYR1	rs1346257891	AA
RYR1	rs118192174	TT
RYR1	rs118192173	CC
RYR1	rs111436401	GG
RYR1	rs1057524858	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=598

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia nemalinica congenita grave

La miopatia nemalinica congenita grave è una forma severa della miopatia nemalinica (NM;), caratterizzata da marcata ipotonia, con scarsi movimenti spontanei nei neonati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KLHL40	rs397509420	GG
KLHL40	rs397509419	GG
KLHL40	rs367579275	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171430

Malattie ereditarie (genetica)

Miopatia da corpi inclusi associata alla malattia ossea di Paget e demenza frontotemporale

La miopatia da corpi inclusi associata alla malattia ossea di Paget e alla demenza frontotemporale (IBMPFD) è una malattia genetica degenerativa multisistemica ad esordio nell'età adulta, caratterizzata da debolezza dei muscoli prossimali e distali (cl clinicamente ricorda la distrofia muscolare dei cingoli; si veda questo temine), malattia di Paget ad esordio precoce, che si manifesta con dolore osseo, deformità e allargamento delle ossa lunghe, demenza fronto-temporale prematura che si manifesta con disnomia, discalculia e deficit della comprensione, seguiti da afasia, alessia e agrafia progressive. Con la progressione della malattia, la debolezza muscolare si estende agli altri arti e ai muscoli respiratori, esitando nell'insufficienza respiratoria o cardiaca.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VCP	rs121909335	CC
VCP	rs121909330	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52430

Malattie ereditarie (genetica)

Miotonia aggravata dal potassio

La miotonia aggravata dal potassio (PAM) è una canalopatia muscolare, che si manifesta come miotonia pura, fortemente aggravata dall'ingestione di potassio, con variabile sensibilità al freddo in assenza di debolezza episodica. Si conoscono tre forme della malattia: la miotonia fluttuante, la miotonia permanente e la miotonia con risposta all'acetazolamide (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs121908552	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=612

Malattie ereditarie (genetica)

MODY

Il diabete MODY (diabete giovanile ad esordio adulto) è una forma familiare di diabete rara, clinicamente e geneticamente eterogenea. È caratterizzata da un esordio giovanile (di solito 10-45 anni di età), con mantenimento della produzione endogena di insulina, mancanza di autoimmunità diretta contro le cellule beta pancreatiche, assenza di obesità e insulino-resistenza e manifestazioni extra pancreatiche in alcuni sottotipi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HNF4A	rs193922470	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=552

Malattie ereditarie (genetica)

Mola idatiforme completa

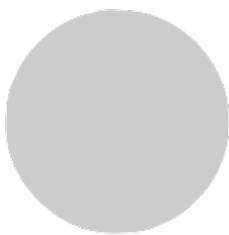
La mola idatiforme completa è una forma di mola idatiforme, caratterizzata da iperplasia del trofoblasto e villi coriali idropici. È secondaria alla fecondazione di un ovocita enucleato da parte di uno o due spermatozoi aploidi. Si può manifestare con un'emorragia vaginale, associata a nausea e vomito frequente, iperemesi gravidica, rischio di aborto spontaneo, e ipertiroidismo. Può evolvere in coriocarcinoma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NLRP7	rs104895506	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254688

Malattie ereditarie (genetica)

MPI-CDG

La MPI-CDG è una malattia congenita della N-glicosilazione, caratterizzata da vomito ciclico, ipoglicemia grave, ritardo della crescita, fibrosi epatica, complicanze gastrointestinali (enteropatia proteino-disperdente con ipoalbuminemia, emorragie intestinali massicce potenzialmente letali) e trombosi (deficit di proteina C e S, bassi livelli di antitrombina III). Di solito, lo sviluppo neurologico e le capacità cognitive sono normali. Il decorso clinico è variabile, anche all'interno della stessa famiglia. La malattia è causata dalla perdita di funzione nel gene MPI (15q24.1).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MPI	rs863225087	GG
MPI	rs863225086	AA
MPI	rs28928906	GG
MPI	rs104894489	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79319

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolipidosi, tipo III

È un raro errore congenito del metabolismo caratterizzato da bassa statura, anomalie scheletriche, cardiomegalia e ritardo psicomotorio. La displasia progressiva dell'anca può causare dolore osseo e un'andatura barcollante. Altri reperti possono includere lieve annebbiamento della cornea, sindrome del tunnel carpale, malattia delle valvole cardiache, lieve ingrossamento dei lineamenti facciali e lieve disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNPTAB	rs281864980	CC
GNPTAB	rs281864969	GG
GNPTAB	rs137852897	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=577

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi, tipo 1

La mucopolisaccaridosi di tipo 1 (MPS 1) è una malattia da accumulo lisosomiale del gruppo delle mucopolisaccaridosi. Ci sono 3 varianti, che differiscono notevolmente nella loro gravità, con la sindrome di Hurler che è la più grave, quella di Scheie la più lieve e quella di Hurler-Scheie quella intermedia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IDUA	rs794727701	GG
IDUA	rs777295041	AA
IDUA	rs398123256	GG
IDUA	rs199801029	GG
IDUA	rs121965021	CC
SLC26A1	rs794726877	GG
SLC26A1	rs398123259	GG
SLC26A1	rs121965020	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=579

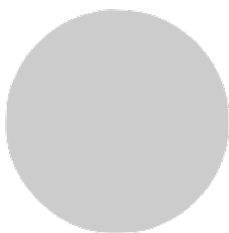
Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi tipo 2

È una malattia da accumulo lisosomiale con coinvolgimento multisistemico, che causa un accumulo massivo di glicosaminoglicani. Il quadro clinico è molto variabile e comprende l'aspetto grossolano del viso, la bassa statura, il coinvolgimento cardiopolmonare e le anomalie scheletriche. Si manifesta come un continuum che va dalla forma grave associata a degenerazione neurologica, fino alla forma attenuata senza interessamento neurologico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=580

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IDS	rs864622779	CC
IDS	rs864622778	CC
IDS	rs864622777	CC
IDS	rs864622773	TT
IDS	rs864622771	AA
IDS	rs781997631	AA
IDS	rs199422231	GG
IDS	rs199422227	GG
IDS	rs193302912	CC
IDS	rs193302910	CC
IDS	rs193302908	GG
IDS	rs193302907	CC
IDS	rs193302904	CC
IDS	rs113993955	AA
IDS	rs113993953	TT
IDS	rs113993948	GG
IDS	rs113993947	CC
IDS	rs113993946	CC
IDS	rs113993945	GG
IDS	rs104894853	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi di tipo 3

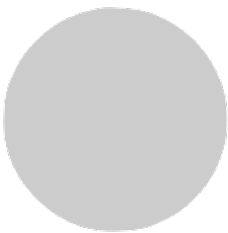
La mucopolisaccaridosi di tipo III (MPS III) è una malattia da accumulo lisosomiale appartenente al gruppo delle mucopolisaccaridosi e caratterizzata da grave e rapido deterioramento cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SGSH	rs104894635	CC
SGSH	rs143947056	GG
SGSH	rs138504221	AA
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs104894639	CC
SGSH	rs104894638	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894636	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=581

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi di tipo 4

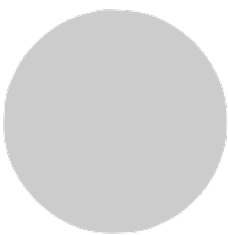
Una rara malattia da accumulo lisosomiale caratterizzata da displasia spondilo-epifiso-metafisaria da lieve a grave, che si manifesta con bassa statura sproporzionata (collo e tronco corti), lassità articolare, pectus carinatum, genu valgum, andatura anomala, restringimento della trachea, anomalie della colonna vertebrale (cifosi e scoliosi).), insufficienza respiratoria e cardiopatia valvolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GALNS	rs746756997	AA
GALNS	rs398123440	GG
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs118204444	GG
GALNS	rs118204443	CC
GALNS	rs118204438	TT
LOC1079	rs398123430	GG
LOC1079	rs398123429	TT
LOC1079	rs118204437	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=582

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi tipo 6

La mucopolisaccaridosi di tipo 6 (MPS 6) è una malattia da accumulo lisosomiale con coinvolgimento multisistemico progressivo, associata a un deficit di arilsulfatasi B (ASB) che porta all'accumulo di dermatan solfato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ARSB	rs727503809	CC
ARSB	rs431905495	CC
ARSB	rs398123125	CC
ARSB	rs397514441	AA
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs118203942	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=583

Malattie ereditarie (genetica)

Mucopolisaccaridosi tipo 7

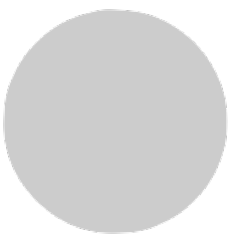
Una rara malattia genetica da accumulo lisosomiale caratterizzata dall'accumulo di glicosaminoglicani nel tessuto connettivo che provoca un progressivo coinvolgimento multisistemico con gravità da lieve a grave. Le caratteristiche più consistenti comprendono il coinvolgimento muscoloscheletrico (in particolare disostosi multipla, restrizione articolare, anomalie del torace e bassa statura), vocabolario limitato, disabilità intellettiva, facies grossolana con collo corto, coinvolgimento polmonare (prevalentemente ridotta funzionalità polmonare), annebbiamento della cornea e problemi cardiaci. malattia della valvola.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GUSB	rs121918185	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918172	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=584

Malattie ereditarie (genetica)

Neoplasia endocrina multipla, tipo 2

La neoplasia endocrina multipla tipo 2 (MEN2) è una sindrome neoplastica plurighiandolare caratterizzata da carcinoma midollare della tiroide (MTC), feocromocitoma (PCC) e, in una variante, iperparatiroidismo primitivo (PHPT).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RET	rs78014899	GG
RET	rs74799832	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=653

Malattie ereditarie (genetica)

Neurodegenerazione associata a proteine della membrana mitocondriale

La neurodegenerazione associata alle proteine della membrana mitocondriale (MPAN), nota come neurodegenerazione con accumulo di ferro a livello cerebrale (NBIA), dovuta a mutazioni di C19orf12, è una malattia neurodegenerativa autosomica recessiva, caratterizzata dall'accumulo di ferro in specifiche aree del cervello, di solito i gangli della base, associata a segni piramidali (spasticità) ed extrapiramidali (distonia) a lenta progressione, neuropatia assonale motoria, atrofia ottica, deterioramento cognitivo e anomalie neuropsichiatriche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C19orf12	rs752450983	CC
C19orf12	rs515726205	CC
C19orf12	rs397514477	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289560

Malattie ereditarie (genetica)

Neurofibromatosi, tipo 6

La neurofibromatosi di tipo 6 (NF6), nota anche come sindrome del punto caffè-latte, è una malattia della pelle caratterizzata dalla presenza di diverse macchie caffè-latte (CAL) senza altre manifestazioni di neurofibromatosi o di qualsiasi altro disturbo sistemico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NF1	rs1057518904	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2678

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome neurofibromatosi-Noonan

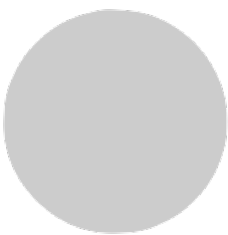
La sindrome neurofibromatosi - Noonan (NFNS) è una RASopatia, una variante della neurofibromatosi tipo 1 (NF1). È caratterizzata dall'associazione tra i segni clinici caratteristici della NF1 (macchie caffè-latte, noduli di Lisch nell'iride, lentiginosi ascellare e inguinale, glioma del nervo ottico e neurofibromi multipli) e quelli tipici della sindrome di Noonan (NS), come la bassa statura, i dismorfismi facciali caratteristici (ipertelorismo, ptosi, rime palpebrali oblique verso il basso, orecchie a basso impianto e ruotate posteriormente con ispessimento dell'elice e fronte ampia), le cardiopatie congenite e la deformità atipica del torace. Dato che queste malattie presentano una significativa sovrapposizione fenotipica, per una corretta diagnosi spesso si rendono necessari i test molecolari (ad esempio quando i pazienti con diagnosi di NS presentano macchie caffè-latte).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NF1	rs199474789	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=638

Malattie ereditarie (genetica)

Neuroepatopatia tipo Navajo

È una sindrome rara, potenzialmente letale, da deplezione del DNA mitocondriale, caratterizzata da neuropatia sensitivo-motoria grave e progressiva, associata ad ulcerazioni, cicatrici o anestesia della cornea, mutilazione acrale, squilibrio metabolico e immunologico ed epatopatia (che esordisce con insufficienza renale fulminante, sindrome Reye-simile o con progressione indolore verso la cirrosi epatica, a seconda della forma clinica). La malattia è presente nel popolo nativo americano dei Navajo. I segni clinici comprendono il ritardo della crescita, la debolezza della porzione distale degli arti con riduzione della sensibilità, le contratture degli arti con deficit funzionale, l'areflessia, l'acidosi metabolica ricorrente con le malattie intercorrenti, le anomalie immunologiche (che esordiscono con infezioni sistemiche gravi) e l'infantilismo sessuale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MPV17	rs267607258	GG
MPV17	rs121909721	CC
MPV17	rs121909723	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255229

Malattie ereditarie (genetica)

Neuropatia assonale autosomica recessiva con neuromiotonia

La neuropatia assonale autosomica recessiva con neuromiotonia è una neuropatia periferica rara, caratterizzata da polineuropatia assonale soprattutto motoria piuttosto che sensoriale, a progressione lenta, associata a neuromiotonia, inclusiva di attività muscolare spontanea a riposo (miochimia), compromissione del rilassamento muscolare (pseudomiotonia) e contratture delle mani e dei piedi. L'EMG ad ago mostra scariche neuromiotoniche o miochimiche. La malattia esordisce con debolezza della porzione distale degli arti inferiori, associata a compromissione dell'andatura, rigidità muscolare, fascicolazioni e crampi alle mani e ai piedi che peggiorano con in freddo, diminuzione o assenza dei riflessi tendinei, atrofia dei muscoli intrinseci delle mani e lieve deficit sensoriale distale.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324442

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HINT1	rs149782619	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Neuropatia ottica ereditaria di Leber

La neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON) è una malattia neurodegenerativa mitocondriale del nervo ottico, che spesso si caratterizza per una perdita improvvisa della vista nei giovani adulti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ND1	rs397515507	GG
ND6	rs397515506	CC
ND6	rs199476106	AA
ND6	rs199476104	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=104

Malattie ereditarie (genetica)

Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di CSF3R

La neutropenia congenita grave autosomica recessiva da deficit di CSF3R è un'immunodeficienza primitiva genetica rara, caratterizzata dalla predisposizione alle infezioni batteriche ricorrenti e potenzialmente letali, associata ad una diminuzione dei granulociti neutrofili periferici (il numero assoluto dei neutrofili è inferiore a 500 per microlitro). La malattia è causata da mutazioni recessive con perdita di funzione nel gene CSF3R. Si associa alla completa maturazione delle tre linee nel midollo osseo e alla refrattarietà al trattamento in vivo con rhG-CSF.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CSF3R	rs138156467	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420702

Malattie ereditarie (genetica)

Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di JAGN1

La neutropenia congenita grave autosomica recessiva da deficit di JAGN1 è un'immunodeficienza primitiva rara, di origine genetica, ad esordio precoce, caratterizzata da infezioni batteriche gravi ricorrenti, arresto della maturazione della granulopoiesi alla fase promielocitica/mielocitica e marcata riduzione del numero assoluto dei neutrofili. La malattia è causata dalle mutazioni recessive nel gene JAGN1. Altri segni clinici sono i lievi dismorfismi facciali (viso di forma triangolare), la bassa statura, il ritardo della crescita, l'ipotiroidismo, il ritardo dello sviluppo, l'insufficienza pancreatica, la coartazione dell'aorta e le anomalie scheletriche e urogenitali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
JAGN1	rs587777730	AA
JAGN1	rs587777728	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423384

Malattie ereditarie (genetica)

Nevo con capelli lanosi

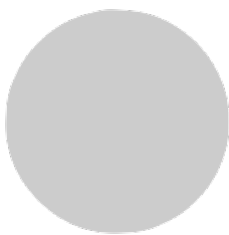
Il nevo con capelli lanosi (WHN) è un'anomalia rara non ereditaria dei capelli, caratterizzata da capelli sottili, crespi, molto ricci e ipopigmentati, del diametro medio di 0,5 cm, presente alla nascita o che compare nei primi due anni di vita, presente in forma circoscritta e localizzata sul cuoio capelluto. Raramente, il nevo a capelli lanosi cresce in aree alopeciche nel periodo neonatale. Può associarsi a difetti oculari (persistenza della membrana pupillare, difetti della retina), pubertà precoce e nevi epidermici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NRAS	rs121913237	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79414

Malattie ereditarie (genetica)

Obesità da deficit del recettore della leptina

È un'obesità genetica rara non sindromica, caratterizzata da obesità grave ad esordio precoce, associata a marcata iperfagia ed anomalie endocrine. La malattia è causata da un deficit del recettore della leptina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LEPR	rs144159890	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=179494

Malattie ereditarie (genetica)

Obesità da deficit del recettore della melanocortina 4

Il deficit del recettore della melanocortina 4 (MC4R) è la forma più comune di obesità monogenica identificata fino ad oggi. Il deficit di MC4R è caratterizzato da: obesità grave, con aumento della massa magra e della densità minerale ossea, aumento della crescita lineare nella prima infanzia, iperfagia dal primo anno di vita e grave iperinsulinemia, con conservazione dell'insulina Funzione riproduttiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs52804924	GG
MC4R	rs121913564	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71529

Malattie ereditarie (genetica)

Oftalmoplegia esterna progressiva autosomica recessiva

È una rara malattia neuro-oftalmologica di origine genetica, caratterizzata da progressiva debolezza dei muscoli extraoculari, con conseguente ptosi bilaterale e diffusa oftalmoparesi simmetrica. Ulteriori segni possono includere debolezza muscoloscheletrica generalizzata, atrofia muscolare, neuropatia sensoriale assonale, atassia, cardiomiopatia e sintomi psichiatrici. Di solito è più grave della forma autosomica dominante.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR6766	rs113994095	CC
POLG	rs121918054	CC
POLG	rs113994098	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254886

Malattie ereditarie (genetica)

Osteocondrodisplasia ipertricotica, tipo Cantu

La sindrome di Cantu è una malattia rara caratterizzata da ipertricosi congenita, osteocondrodisplasia, cardiomegalia e dismorfismi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCC9	rs387907209	CC
ABCC9	rs387907208	GG
ABCC9	rs387907227	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1517

Malattie ereditarie (genetica)

Osteocondromi multipli

La malattia dell'ostecondroma multiplo (OM) è caratterizzata dallo sviluppo di due o più escrescenze ossee circondate da cartilagine (ostecondromi) delle ossa lunghe.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EXT1	rs119103290	GG
EXT1	rs119103287	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=321

Malattie ereditarie (genetica)

Osteopetrosi con acidosi tubolare renale

L'osteopetrosi con acidosi tubolare renale è una malattia rara caratterizzata da osteopetrosi, acidosi tubolare renale (RTA), e disturbi neurologici legati alle calcificazioni cerebrali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CA3 AS1	rs573750741	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2785

Malattie ereditarie (genetica)

Osteopetrosi di Albers-Schönberg

L'osteopetrosi di Albers-Schonberg è una malattia sclerosante dello scheletro caratterizzata da un aumento della densità ossea, rappresentato tipicamente dal segno radiografico delle "vertebre a sandwich" (sclerosi di corpi addensati paralleli ai piatti vertebrali).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLCN7	rs387907576	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53

Malattie ereditarie (genetica)

Osteosarcoma

L'osteosarcoma è un tumore maligno primitivo dello scheletro caratterizzato dalla formazione diretta di osso immaturo o tessuto osteoide da parte delle cellule tumorali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP53	rs28934573	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=668

Malattie ereditarie (genetica)

Pancreatite cronica familiare

È una malattia gastroenterologica rara caratterizzata da pancreatite acuta ricorrente e/o pancreatite cronica presente in almeno due parenti di primo grado o in tre o più parenti di secondo grado in due o più generazioni, per la quale non è stato identificato nessuno. fattore predisponente. Questa rara forma ereditaria di pancreatite è caratterizzata da danni irreversibili ai componenti esocrini ed endocrini del pancreas.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CTRC	rs121909294	GG
PRSS1	rs111033568	CC
PRSS1	rs111033567	AA
PRSS1	rs111033565	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=676

Malattie ereditarie (genetica)

Panipopituitarismo

È una malattia ipofisaria genetica rara caratterizzata da una carenza variabile di tutti gli ormoni prodotti nel lobo anteriore dell'ipofisi. Le manifestazioni cliniche comprendono ipotiroidismo, ipogonadismo, ritardo della crescita e bassa statura e insufficienza surrenalica secondaria. L'età di presentazione è variabile. Segni e sintomi di solito si sviluppano gradualmente e la perdita di diversi ormoni spesso si verifica in sequenza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PROP1	rs121917845	CC
PROP1	rs121917843	GG
PROP1	rs121917840	AA
PROP1	rs121917839	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90695

Malattie ereditarie (genetica)

Pachidermoperiostosi

La pachidermoperiostosi (PDP) è una forma di osteoartropatia ipertrofica primaria, una malattia ossea ereditaria, ed è caratterizzata da: ippocratismo digitale, pachiderma e neoformazione ossea sottoperiostale associata a dolore, poliartrite, cutis verticis gyrata, seborrea e iperidrosi. Sono state descritte tre forme: una forma completa con pachiderma e periostite, una forma incompleta con evidenza di anomalie scheletriche ma senza pachiderma e una forma frusta, con pachiderma significativo e poche o nessuna alterazione scheletrica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLCO2A1	rs776813259	GG
SLCO2A1	rs765249238	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2796

Malattie ereditarie (genetica)

Pachionichia congenita

La pachionichia congenita (PC) è una genodermatosi rara, caratterizzata prevalentemente da cheratoderma palmoplantare doloroso, ispessimento delle unghie, cisti e mucose orali bianchicce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT16	rs60944949	AA
KRT16	rs59856285	GG
KRT16	rs59328451	TT
KRT16	rs58608173	TT
KRT16	rs58293603	AA
KRT16	rs28928894	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2309

Malattie ereditarie (genetica)

Paralisi periodica ipokaliemica

È una malattia rara caratterizzata da episodi di paralisi muscolare che durano da poche ore a 24-48 ore e sono associati a livelli ridotti di potassio nel sangue.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CACNA1S	rs80338777	CC
CACNA1S	rs797045031	TT
CACNA1S	rs770073633	GG
CACNA1S	rs28930069	GG
CACNA1S	rs28930068	CC
CACNA1S	rs267606698	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=681

Malattie ereditarie (genetica)

Paramiotonia congenita di von Eulenburg

La paramiotonia congenita di Von Eulenburg è caratterizzata da miotonia e debolezza muscolare indotte dall'esercizio o dal freddo. La prevalenza non è nota. La sindrome non è progressiva e si trasmette come carattere autosomico dominante. È causata da mutazioni nel gene che codifica per la subunità alfa del canale del sodio voltaggio-dipendente di tipo IV (SCN4A; 17q23.3).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs80338956	AA
SCN4A	rs121908547	GG
SCN4A	rs121908544	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=684

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 10

La paraplegia spastica autosomica dominante tipo 10 (SPG10) è un tipo raro di paraplegia spastica ereditaria che esordisce come forma pura di paraplegia spastica con spasticità agli arti inferiori, iper-reflessia e risposte estensorie plantari ad esordio durante l'infanzia o l'adolescenza, oppure con un quadro clinico complesso associato ad ulteriori segni clinici, come la neuropatia periferica con amiotrofia degli arti superiori, la disabilità intellettiva moderata e il parkinsonismo. In un caso sono state osservate sordità e retinite pigmentosa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIF5A	rs387907287	GG
KIF5A	rs387907285	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100991

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 17

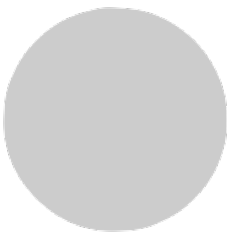
È una paraplegia spastica complessa ereditaria, caratterizzata da paraplegia spastica progressiva, atrofia dei muscoli degli arti superiori e inferiori, iperreflessia, risposte plantari in estensione, piede cavo e, raramente, deficit del senso della vibrazione. Di solito si associa ad amiotrofia dei muscoli delle mani.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HNRNPU	rs137852973	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100998

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 31

La paraplegia spastica autosomica dominante tipo 31 (SPG31) è una paraplegia spastica ereditaria di solito associata ad un quadro clinico puro caratterizzato da debolezza prossimale delle estremità inferiori con andatura spastica e riflessi velocizzati; l'età di esordio è bimodale potendosi collocare nell'infanzia o nell'età adulta (>30 anni). In alcuni casi il quadro clinico è complesso ed è caratterizzato da altri segni clinici, come la neuropatia periferica, la paralisi bulbare (con disartria e disfagia), l'amiotrofia distale e la compromissione del senso della vibrazione distale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
REEP1	rs786204081	TT
REEP1	rs121918262	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101011

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 8

Si tratta di una forma pura o complessa di paraplegia spastica ereditaria, caratterizzata da spasticità agli arti inferiori a progressione lenta e ad esordio variabile tra l'infanzia e l'età adulta, associata ad anomalie dell'andatura, iperreflessia e risposte plantari in estensione. Può associarsi a segni clinici che complicano la malattia, come il coinvolgimento degli arti superiori, la neuropatia sensoriale, l'atassia (dismetria lieve, movimenti oculari non coordinati) e la lieve disfagia. I pazienti possono presentare anche urgenza minzionale e/o incontinenza, debolezza muscolare, riduzione del senso della vibrazione e lieve atrofia dei muscoli degli arti inferiori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WASHC5	rs80338867	CC
WASHC5	rs80338866	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100989

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 15

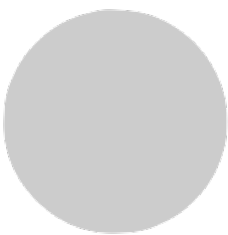
La paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 15 è una forma complessa di paraplegia spastica ereditaria, caratterizzata da spasticità agli arti inferiori, a progressione lenta ed esordio variabile tra l'infanzia e l'età adulta. La spasticità esita in un'alterata deambulazione, risposte plantari in estensione e riduzione del senso della vibrazione. Si associa a lieve disabilità intellettiva e atassia cerebellare, neuropatia periferica (con amiotrofia della porzione distale degli arti superiori) e degenerazione della retina. Spesso le immagini diagnostiche evidenziano un assottigliamento del corpo calloso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ZFYVE26	rs769329153	TT
ZFYVE26	rs370828455	CC
ZFYVE26	rs118204049	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100996

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 35

La paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 35 è una forma rara di paraplegia spastica ereditaria che esordisce durante l'infanzia (molto raramente nell'adolescenza) con un quadro clinico complesso, caratterizzato da spasticità agli arti inferiori (in seguito anche a quelli superiori) associata a iperreflessia e risposte plantari in estensione. Altri segni clinici sono la disartria progressiva, la distonia, il deterioramento cognitivo lieve, i sintomi extrapiramidali, l'atrofia ottica e le crisi epilettiche. La risonanza magnetica evidenzia anomalie della sostanza bianca e un accumulo di ferro nel cervello.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FA2H	rs863224870	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171629

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 54

La paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 54 (SPG 54) è una paraplegia spastica ereditaria complessa rara, caratterizzata da paraplegia spastica progressiva ad esordio nella prima infanzia, associata a segni cerebellari, bassa statura, ritardo dello sviluppo psicomotorio, disabilità intellettiva e, raramente, contratture dei piedi, disartria, disfagia, strabismo e ipoplasia ottica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DDHD2	rs755267771	CC
DDHD2	rs375168720	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320380

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 56

È una forma rara di paraplegia spastica ereditaria, caratterizzata da ritardo della deambulazione, deambulazione in punta dei piedi, andatura instabile e spastica, iperreflessia degli arti inferiori e risposte plantari in estensione. Possono associarsi la spasticità degli arti superiori, la distonia, la neuropatia assonale subclinica, i deficit cognitivi e la disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs397514513	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320411

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 5A

La paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 5A è una forma di paraplegia spastica ereditaria; il quadro clinico può essere "puro", ossia caratterizzato da paraplegia spastica a progressione lenta delle estremità inferiori associata a disfunzioni della vescica e piede cavo, oppure "complesso", ossia caratterizzato da altri segni clinici (segni cerebellari, nistagmo, atrofia muscolare distale o generalizzata e deficit cognitivi). L'età d'esordio è molto variabile e si colloca tra la prima infanzia e l'età adulta. In alcuni pazienti la risonanza magnetica del cervello rivela iperintensità di segnale della sostanza bianca e atrofia del midollo spinale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP7B1	rs587777222	TT
CYP7B1	rs121908613	AA
CYP7B1	rs121908611	CC
CYP7B1	rs116171274	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100986

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica, tipo 2

La paraplegia spastica tipo 2 (SPG2) è una leucodistrofia legata all'X caratterizzata prevalentemente da andatura spastica e disfunzione del sistema autonomo. In presenza di altri segni che interessano il sistema nervoso centrale (SNC), come il deficit cognitivo, l'atassia o i segni extrapiramidali, la sindrome viene definita SPG complicata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAB9B	rs864622194	TT
RAB9B	rs398123467	GG
RAB9B	rs132630294	CC
RAB9B	rs132630292	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99015

Malattie ereditarie (genetica)

Paraplegia spastica tipo 7

La paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 7 è una forma di paraplegia spastica ereditaria . Di solito esordisce nell'età adulta (tra 10 e 72 anni) con debolezza e spasticità progressiva bilaterale degli arti inferiori, disfunzione degli sfinteri, riduzione del senso della vibrazione nelle caviglie e altri segni che comprendono la neuropatia ottica, il nistagmo, lo strabismo, l'ipoacusia, la scoliosi, il piede cavo, la neuropatia motoria e sensoriale, l'amiotrofia, la blefaroptosi e l'oftalmoplegia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SPG7	rs864622094	TT
SPG7	rs779055639	CC
SPG7	rs752623413	TT
SPG7	rs748555510	CC
SPG7	rs748309520	GG
SPG7	rs72547551	CC
SPG7	rs369227537	AA
SPG7	rs141644720	GG
SPG7	rs121918358	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99013

Malattie ereditarie (genetica)

Picnodisostosi

La picnodisostosi è una malattia genetica lisosomiale, caratterizzata da: osteosclerosi dello scheletro, bassa statura e fragilità ossea.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CTSK	rs74315304	GG
CTSK	rs74315303	GG
CTSK	rs29001685	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=763

Malattie ereditarie (genetica)

Piede torto familiare con o senza anomalie degli arti inferiori correlate

Il piede torto familiare con o senza anomalie degli arti inferiori è una malattia malformativa congenita rara degli arti inferiori, caratterizzata dal disallineamento delle ossa e delle articolazioni del piede e della caviglia, con adduzione dell'avampiede e del mesopiede, varismo del retropiede ed equinismo della caviglia. Si manifesta con la rigidità del piede, che è rivolto all'interno verso la linea mediana, che ricorre in più membri della stessa famiglia. Spesso si associa all'ipoplasia dei muscoli della porzione inferiore della gamba. Possono associarsi altre malformazioni degli arti inferiori, come l'ipoplasia della rotula, il talo obliquo, l'emimelia della tibia e la polidattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BLTP1	rs775292946	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199315

Malattie ereditarie (genetica)

PMM2-CDG

La PMM2-CDG è la forma più comune di patologia congenita della N-glicosilazione. È caratterizzata da disfunzione cerebellare, anomala distribuzione del grasso, capezzoli introflessi, strabismo e ipotonia. Sono note tre forme di PMM2-CDG: una forma multisistemica neonatale, un forma ad esordio nella periodo neonatale tardivo e nell'adolescenza, con atassia e disabilità intellettiva (dai 3 ai 10 anni) e una forma adulta associata a disabilità stabile. Di solito i neonati presentano atassia, ritardo psicomotorio e sintomi extra-neurologici che comprendono ritardo della crescita, enteropatia, disfunzione epatica, anomalie della coagulazione e interessamento cardiaco e renale. Il quadro clinico è molto variabile; alcuni pazienti muoiono nel primo anno di vita, mentre alcuni adulti presentano solo una forma lieve della malattia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79318

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1001	rs80338709	GG
LOC1001	rs80338708	CC
LOC1001	rs80338707	GG
LOC1001	rs78290141	AA
PMM2	rs80338704	AA
PMM2	rs80338702	TT
PMM2	rs80338701	CC
PMM2	rs80338700	CC
PMM2	rs764353860	CC
PMM2	rs398123309	GG
PMM2	rs28936415	GG
PMM2	rs200503569	CC
PMM2	rs190521996	TT
PMM2	rs150719105	TT
PMM2	rs148032587	GG
PMM2	rs139716296	TT
PMM2	rs104894534	TT
PMM2	rs104894526	CC
PMM2	rs80338703	GG
TMEM186	rs104894532	GG

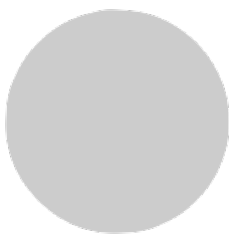
Malattie ereditarie (genetica)

Polimicrogiria bilaterale

La polimicrogiria bilaterale è una rara malformazione cerebrale dovuta a una migrazione neuronale anormale definita come una corteccia cerebrale con molte convoluzioni eccessivamente piccole. Si presenta con ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, convulsioni e vari disturbi neurologici e può essere isolata o comprendere una caratteristica clinica di molte sindromi genetiche. Può anche essere associato all'infezione perinatale da citomegalovirus.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268940

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADGRG1	rs786204777	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783654	TT
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587776623	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs121908465	GG
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs121908462	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Polimicrogria da mutazione TUBB2B

È una malformazione genetica rara del sistema nervoso centrale, caratterizzata da displasia corticale simil-polimicrogria generalizzata o focale e circonvoluzioni semplificate oppure da microlissencefalia ed agenesia del corpo calloso. I segni clinici sono variabili e comprendono la microcefalia, le crisi epilettiche, l'ipotonia, il ritardo dello sviluppo, il ritardo psicomotorio grave, l'atassia, la diplegia o la tetraplegia spastica e le anomalie oculari (strabismo, ptosi o atrofia ottica).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TUBB2B	rs797046075	CC
TUBB2B	rs587784502	GG
TUBB2B	rs587784498	CC
TUBB2B	rs397514569	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300573

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay

L'atassia neuromuscolare autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (ARSACS) è una condizione neurodegenerativa caratterizzata da atassia cerebellare precoce con disturbi neuromuscolari, sindrome piramidale e neuropatia periferica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SACS	rs780247476	GG
SACS	rs752059006	GG
SACS	rs281865120	GG
SACS	rs281865118	GG
SACS	rs202199411	GG
SACS	rs145766983	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98

Malattie ereditarie (genetica)

Sinpolidattilia, tipo 1

Una rara sindattilia non sindromica caratterizzata da una combinazione distintiva di sindattilia e polidattilia, che di solito coinvolge le dita 3 e 4 e le dita 4 e 5 dei piedi, bilateralmente, con duplicazione parziale o completa di un raggio digitale all'interno della rete sindattilica. Altre caratteristiche includono clinodattilia del quinto dito, camptodattilia e/o brachidattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HOXD13	rs200750564	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=295195

Malattie ereditarie (genetica)

Porencefalia

Si tratta di una malformazione cerebrale rara, genetica o acquisita, caratterizzata dalla presenza di una cisti o di una cavità intracerebrale contenente liquido, con o senza comunicazione tra il ventricolo e gli spazi subaracnoidei. I segni clinici dipendono dalla localizzazione e dalla gravità, e comprendono l'emiparesi, le crisi epilettiche, la disabilità intellettiva e la distonia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL4A1	rs797045034	CC
COL4A1	rs797044867	CC
COL4A1	rs587780588	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2940

Malattie ereditarie (genetica)

Porfiria intermittente acuta

È una rara forma grave di porfiria epatica acuta caratterizzata dall'insorgenza di crisi neuroviscerali senza coinvolgimento cutaneo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HMBS	rs118204120	CC
HMBS	rs118204109	CC
HMBS	rs118204101	CC
HMBS	rs118204095	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79276

Malattie ereditarie (genetica)

Porfiria cutanea tarda familiare

La porfiria epatoeritropica (HEP) è una forma molto rara di porfiria epatica cronica caratterizzata da fotodermatite bollosa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UROD	rs121918065	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=443062

Malattie ereditarie (genetica)

Porfiria eritropoietica congenita

La porfiria eritropoietica congenita, o malattia di Gönther, è una forma di porfiria eritropoietica caratterizzata da una fotodermatosi molto grave e mutilante.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UROS	rs373864821	CC
UROS	rs121908020	CC
UROS	rs121908015	GG
UROS	rs121908014	GG
UROS	rs121908012	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79277

Malattie ereditarie (genetica)

Lipoproteinosi

La lipoproteinosi (LP) è una genodermatosi rara caratterizzata, dal punto di vista clinico, da lesioni mucocutanee, disфонia a esordio nella prima infanzia e, talvolta, da complicazioni neurologiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ECM1	rs121909116	TT
ECM1	rs121909115	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=530

Malattie ereditarie (genetica)

Protoporfiria eritropoietica autosomica

La protoporfiria eritropoietica (EPP) è una malattia ereditaria del metabolismo dell'eme, caratterizzata dall'accumulo di protoporfirina nel sangue, negli eritrociti e nei tessuti e da sintomi cutanei di fotosensibilità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FECH	rs150146721	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79278

Malattie ereditarie (genetica)

Pseudoipoparatiroidismo, tipo 1C

Lo pseudoipoparatiroidismo tipo 1c (PHP-1c) è un raro tipo di pseudoipoparatiroidismo (PHP;) caratterizzato dalla resistenza all'ormone paratiroideo (PTH) e ad altri ormoni, che si manifesta con ipocalcemia, iperfosfatemia, livelli elevati di PTH e una serie di segni clinici. chiamata collettivamente osteodistrofia ereditaria di Albright (AHO,), ma presenta una normale attività della proteina G-stimolatrice (Gs alfa).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNAS	rs397514456	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79444

Malattie ereditarie (genetica)

Pseudopseudoipoparatiroidismo

Lo pseudopseudoipoparatiroidismo (pseudo-PHP) è una malattia caratterizzata da una costellazione di caratteristiche cliniche denominate collettivamente osteodistrofia ereditaria di Albright (AHO,), ma senza evidenza di resistenza al paratormone (PTH) osservata in altre forme di pseudoipoparatiroidismo (PHP;).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNAS	rs797045046	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79445

Malattie ereditarie (genetica)

Pubertà precoce familiare limitata ai maschi

La pubertà precoce familiare limitata ai maschi (FMPP) è una forma familiare di pubertà precoce confinata ai maschi, indipendente dalle gonadotropine, che di solito esordisce a 2-5 anni di vita con crescita accelerata, sviluppo precoce dei caratteri sessuali secondari e riduzione della statura finale adulta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STON1	rs121912532	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3000

Malattie ereditarie (genetica)

Porpora trombocitopenica trombotica

È una forma aggressiva e pericolosa per la vita di microangiopatia trombotica (TMA) caratterizzata da significativa trombocitopenia periferica, anemia emolitica microangiopatica (MAHA) e insufficienza d'organo di gravità variabile. La malattia comprende una forma congenita (PTTc) e una forma acquisita immuno-mediata (PTTi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADAMTS1	rs121908470	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=54057

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratoderma palmoplantare striato

Il cheratoderma palmoplantare striato è un cheratoderma palmoplantare focale isolato ereditario, caratterizzato da ipercheratosi lineare lungo la superficie flessoria delle dita e sul palmo delle mani e da ipercheratosi focale sulla cute della pianta dei piedi. I pazienti presentano ispessimento doloroso della cute del palmo delle mani e della pianta dei piedi, raramente associato a fissurazioni, vesciche ed iperidrosi. Di rado i pazienti presentano ipercheratosi in altre aree del corpo (ginocchia e superficie dorsale delle dita). Dal punto di vista istopatologico, si osserva un ampliamento degli spazi intercellulari tra i cheratinociti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs121912991	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=50942

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratoderma palmoplantare focale non epidermolitico, autosomico dominante, con vesciche plantari

È un cheratoderma focale isolato raro, di origine genetica, caratterizzato da ispessimento focale della cute della pianta dei piedi e, spesso, del palmo delle mani, con possibile interessamento minimo delle unghie. Spesso i pazienti presentano vesciche plantari non epidermolitiche dolorose e, raramente, lieve leucocheratosi orale o iperidrosi plantare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT6C	rs587777292	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=402003

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratoderma palmoplantare non epidermolitico focale isolato

Un raro cheratoderma palmoplantare ereditario caratterizzato da lesioni focali ipercheratosiche sui palmi delle mani e sulle piante dei piedi. L'esame istopatologico rivela ipercheratosi prominente, strato spinoso ispessito con strato granuloso ridotto, distacco di cellule negli strati soprabasali, allungamento delle creste interpapillari e scarsa infiltrazione di linfociti nel derma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT16	rs60723330	TT
KRT16	rs59856285	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=448264

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratoderma palmoplantare, tipo Nagashima

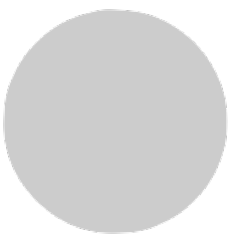
Un raro cheratoderma palmoplantare diffuso autosomico recessivo caratterizzato da un cheratoderma palmoplantare non progressivo e trasgressivo simile a una forma lieve della malattia di Meleda.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SERPINB7	rs142859678	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140966

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratoderma palmoplantare transgrediens e progrediens

È un raro cheratoderma palmoplantare diffuso, isolato, caratterizzato da ipercheratosi palmoplantare da moderata a grave, di colore rosso-giallastro, che si estende alla parte dorsale delle mani, dei piedi e/o dei polsi, interessando anche la cute sopra il tendine di Achille (transgrediens), peggiorando gradualmente con l'età (progrediens) fino a includere ipercheratosi a chiazze su tibie, ginocchia, gomiti e talvolta aree flessionali della pelle. Di solito è associato all'iperidrosi. Istologicamente si possono osservare alterazioni epidermolitiche o non epidermolitiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs148182439	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495

Malattie ereditarie (genetica)

Cheratosi follicolare spinulosa decalvante di Siemens

La cheratosi follicolare spinulosa decalvante è una genodermatosi rara, ad esordio nel periodo neonatale o durante l'infanzia, che interessa prevalentemente i maschi, ed è caratterizzata da ipercheratosi follicolare diffusa, associata ad alopecia cicatrizzionale del cuoio capelluto, delle sopracciglia e delle ciglia. Ulteriori sintomi sono la fotofobia, la distrofia corneale, l'eritema facciale e/o il cheratoderma palmoplantare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MBTPS2	rs587776867	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2340

Malattie ereditarie (genetica)

Rachitismo ipocalcémico dipendente dalla vitamina D

Il rachitismo ipocalcémico dipendente dalla vitamina D (VDDR-I) è un difetto ereditario del metabolismo della vitamina D ad esordio precoce, caratterizzato da grave ipocalcemia che provoca osteomalacia e deformazioni scheletriche da rachitismo e da ipofosfatemia moderata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP27B1	rs28934604	CC
CYP27B1	rs118204009	CC
CYP27B1	rs118204008	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289157

Malattie ereditarie (genetica)

Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante

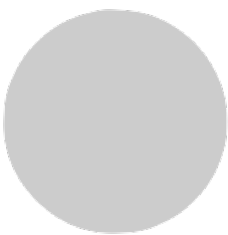
Una rara malattia ereditaria renale con perdita di fosfato caratterizzata da ipofosfemia, rachitismo e/o osteomalacia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGF23	rs28937882	GG
FGF23	rs193922702	CC
FGF23	rs193922701	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89937

Malattie ereditarie (genetica)

Rachitismo ipofosfatemico ereditario con ipercalciuria

Il rachitismo ipofosfatemico ereditario con ipercalciuria (HHRH) è una malattia renale ereditaria con perdita di fosfato caratterizzata da ipofosfemia e ipercalciuria associate a rachitismo e/o osteomalacia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC34A3	rs201293634	TT
SLC34A3	rs150841256	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157215

Malattie ereditarie (genetica)

Resistenza ipofisaria selettiva all'ormone tiroideo

Un raro ipertiroidismo genetico caratterizzato da livelli elevati di ormoni tiroidei liberi circolanti, ormone stimolante la tiroide normale o elevato, ridotta risposta dei tessuti periferici all'azione della iodotironina e un fenotipo clinico altamente variabile che comprende più comunemente gozzo, tachicardia a riposo, osteoporosi, bassa statura e disturbo da deficit di attenzione. Alcuni pazienti possono essere completamente asintomatici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
THRB	rs121918695	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=165994

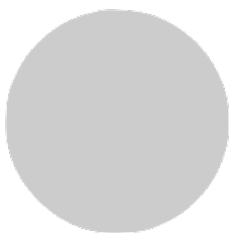
Malattie ereditarie (genetica)

Retinoblastoma

È una rara malattia tumorale oculare che rappresenta la neoplasia intraoculare più comune nei bambini. È una neoplasia pericolosa per la vita ma potenzialmente curabile, che può essere ereditaria o acquisita, mono o bilaterale.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC

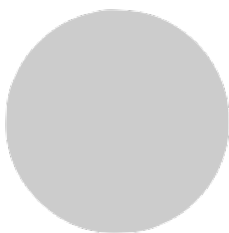
Malattie ereditarie (genetica)

Retinoschisi legata all'X

La retinoschisi legata all'X (RSXL) è una malattia genetica rara dell'occhio, caratterizzata dalla riduzione dell'acuità visiva nei maschi, a causa di una degenerazione maculare giovanile.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=792

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDKL5	rs104894928	CC
CDKL5	rs61753174	GG
CDKL5	rs61752159	CC
CDKL5	rs61752147	CC
CDKL5	rs61752068	CC
CDKL5	rs61752067	GG
CDKL5	rs61752063	AA
CDKL5	rs61752060	TT
CDKL5	rs281865365	GG
CDKL5	rs281865357	GG
CDKL5	rs281865348	CC
CDKL5	rs104894934	CC
CDKL5	rs104894933	CC
CDKL5	rs104894930	GG
CDKL5	rs104894929	AA

Malattie ereditarie (genetica)

Sebocistomatosi

La sebocistomatosi è caratterizzata da cisti cutanee asintomatiche multiple (da 100 a 2.000) che generalmente si verificano nella regione sternale, nella parte superiore della schiena, nelle ascelle e nelle estremità prossimali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KRT17	rs58730926	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=841

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome 3M

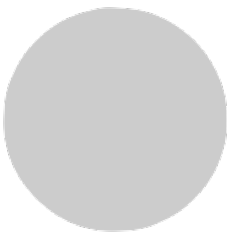
La sindrome 3M è un disturbo dello sviluppo che interessa le prime fasi della crescita; è caratterizzato da basso peso e ridotta lunghezza alla nascita, grave deficit della crescita postnatale, alcune anomalie minori (compresi i dismorfismi facciali) e un'intelligenza normale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CUL7	rs121918229	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2616

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome acrocallosa

La sindrome acrocallosa (ACS) è una malattia polimalformativa caratterizzata dall'agenesia del corpo calloso (CC), dalle anomalie distali degli arti, da lievi anomalie craniofacciali e da deficit cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIF7	rs794727316	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=36

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome ADNP

È una disabilità intellettuale sindromica rara, caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale, problemi gastrointestinali, ipotonia, ritardo del linguaggio, disturbi comportamentali e del sonno, insensibilità al dolore, crisi epilettiche, anomalie di struttura del cervello, dismorfismi, problemi della vista, eruzione precoce dei denti e tratti autistici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADNP	rs886041116	GG
ADNP	rs587777526	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404448

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome ADULT

La sindrome ADULT (acro-dermo-ungueale-lacrimale-dentale) è una displasia ectodermica rara, caratterizzata da ectrodattilia, sindattilia, ipoplasia mammaria e massiva lentiginosi, associate ad altri difetti ectodermici caratteristici come l'ipodontia, le anomalie dei dotti lacrimali, l'ipotricosi e l'oncodisplasia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP63	rs113993967	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=978

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome auricolocondilare

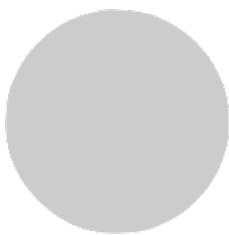
Una rara disostosi genetica con coinvolgimento craniofacciale predominante, caratterizzata da malformazioni bilaterali dell'orecchio esterno, ipoplasia del condilo mandibolare, microstomia, micrognazia, microglossia e asimmetria facciale. Ulteriori manifestazioni comprendono ipotonia, ptosi, palatoschisi, guance piene, ritardo dello sviluppo, disturbi dell'udito e difficoltà respiratoria. È stata segnalata una significativa variazione fenotipica intra e interfamiliare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137888

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome disabilità intellettiva - anomalie craniofacciali - cardiopatie autosomica dominante

È un raro disturbo genetico del neurosviluppo caratterizzato da ritardo globale dello sviluppo (DD) e vari gradi di disabilità intellettiva (ID) con sviluppo del linguaggio ritardato o limitato/assente associato a ipotonia neonatale, difficoltà di alimentazione, anomalie cardiache e tratti facciali dismorfici. punta nasale e labbro superiore sottile a forma di tenda. Sono state descritte anche microcefalia, infezioni frequenti, anomalie gastrointestinali e/o oculari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KAT6A	rs786200960	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457193

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome BOR

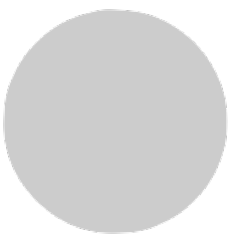
La sindrome branchio-oto-renale (BOR) è caratterizzata da anomalie degli archi branchiali (schisi branchiali, fistole, cisti), compromissione dell'udito (malformazioni del padiglione auricolare, appendici preauricolari, ipoacusia trasmissiva o neurosensoriale) e malformazioni renali (urologiche), malformazioni, ipoplasia o agenesia renale, displasia renale, cisti renali).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EYA1	rs606231357	CC
EYA1	rs121909196	CC
EYA1	rs121909195	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=107

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome branchio-oculo-facciale

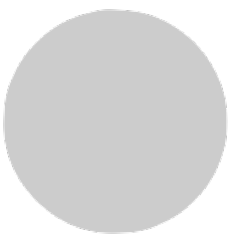
È una sindrome da anomalia congenita multipla rara, a trasmissione dominante, caratterizzata da un fenotipo clinico altamente variabile che coinvolge i tre principali sistemi colpiti: difetti delle branchie (cute), malformazioni oftalmiche e anomalie facciali. Potrebbero essere presenti funzionalità aggiuntive.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TFAP2A	rs793888541	AA
TFAP2A	rs793888540	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1297

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome brachio - auricolare

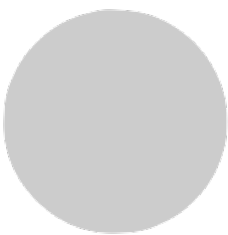
La sindrome branchio-auricolare è una malattia genetica rara da anomalie congenite multiple, caratterizzata da difetti del secondo arco branchiale (cisti e fistole branchiali) e malformazioni dell'orecchio esterno, medio ed interno, associate a sordità neurosensoriale, mista o di conduzione, in assenza di anomalie renali. I segni clinici caratteristici a livello dell'orecchio sono le malformazioni del padiglione auricolare (orecchie cascanti o a coppa), le fossette e/o appendici preauricolari e la displasia dell'orecchio medio e/o interno (ipoplasia cocleare, vestibolare e del canale semicircolare, malformazione degli ossicini e dell'orecchio medio).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EYA1	rs397517917	CC
LOC1053	rs397517920	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52429

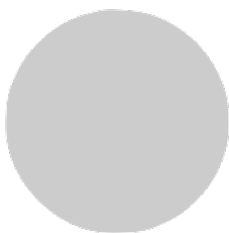
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome CACH

Una nuova leucoencefalopatia, la sindrome CACH (atassia infantile con ipomielinizzazione del sistema nervoso centrale) o VWM (Vanishing White Matter) è stata identificata in base a criteri clinici e MRI. Classicamente, questa malattia è caratterizzata da (1) un esordio tra i 2 e i 5 anni di età, con una sindrome cerebello-spastica esacerbata da episodi di febbre o trauma cranico che portano alla morte dopo 5-10 anni di evoluzione della malattia, (2) un coinvolgimento diffuso della sostanza bianca alla risonanza magnetica cerebrale con un'intensità del segnale simile al liquido cerebrospinale (cavitazione), (3) una modalità di trasmissione autosomica recessiva, (4) risultati neuropatologici coerenti con una leucodistrofia ortocromatica cavitante con aumento del numero di oligodendrociti con talvolta aspetto schiumoso.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157716

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B2	rs104894426	TT
EIF2B2	rs104894425	AA
EIF2B5	rs113994054	GG
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B5	rs113994049	GG
EIF2B5	rs113994048	AA

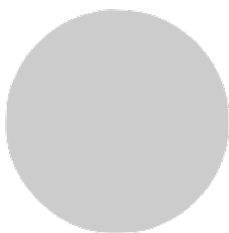
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome cardiofaciocutanea

Una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata da dismorfismi craniofacciali, cardiopatia congenita, anomalie dermatologiche (più comunemente pelle ipercheratosica e capelli radi e ricci), manifestazioni neurologiche (ipotonia, convulsioni), ritardo della crescita e disabilità intellettiva.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1340

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRAF	rs869025606	AA
BRAF	rs794729219	AA
BRAF	rs397516904	TT
BRAF	rs397516903	AA
BRAF	rs397516895	AA
BRAF	rs397516894	GG
BRAF	rs397516893	AA
BRAF	rs397516892	GG
BRAF	rs397507484	TT
BRAF	rs397507483	CC
BRAF	rs397507481	GG
BRAF	rs397507480	AA
BRAF	rs397507479	CC
BRAF	rs397507476	TT
BRAF	rs397507475	AA
BRAF	rs397507474	TT
BRAF	rs397507473	AA
BRAF	rs397507469	GG
BRAF	rs397507466	TT
BRAF	rs397507465	TT
BRAF	rs387906661	TT
BRAF	rs180177042	AA
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177037	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs121913375	GG
BRAF	rs121913364	TT

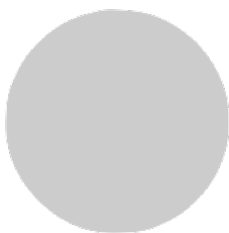
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome CHARGE

La sindrome CHARGE è una sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata dalla combinazione variabile di anomalie multiple, principalmente coloboma, atresia/stenosi delle coane, disfunzione dei nervi cranici e anomalie dell'orecchio (caratteristiche note come le 4 C maggiori).

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=138

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CHD7	rs886040995	CC
CHD7	rs886040991	CC
CHD7	rs886040983	CC
CHD7	rs864622523	AA
CHD7	rs797045467	CC
CHD7	rs794727569	GG
CHD7	rs794727423	GG
CHD7	rs794727293	CC
CHD7	rs768184220	AA
CHD7	rs757160222	CC
CHD7	rs587783459	GG
CHD7	rs587783458	CC
CHD7	rs587783457	CC
CHD7	rs587783454	CC
CHD7	rs587783451	AA
CHD7	rs587783450	CC
CHD7	rs587783448	AA
CHD7	rs587783447	GG
CHD7	rs587783446	CC
CHD7	rs587783445	TT
CHD7	rs587783442	CC
CHD7	rs587783441	AA
CHD7	rs587783440	CC
CHD7	rs587783434	GG
CHD7	rs587783433	TT
CHD7	rs587783432	GG
CHD7	rs587783429	CC
CHD7	rs587783428	GG
CHD7	rs398124321	GG
CHD7	rs121434338	AA
CHD7	rs267606724	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome CHILD

La sindrome CHILD (CS), emidispasia congenita con nevi ittiosiformi e difetti degli arti, è una genodermatosi dominante legata all'X con lesioni cutanee desquamative infiammatorie monolaterali, e anomalie ipsilaterali viscerali e degli arti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NSDHL	rs587784226	CC
NSDHL	rs141571609	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome classica da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1

La sindrome da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1 (GLUT1) è caratterizzata da un'encefalopatia caratterizzata da epilessia infantile refrattaria al trattamento, rallentamento della crescita cranica che porta a microcefalia, ritardo psicomotorio, spasticità, atassia, disartria e altri fenomeni neurologici parossistici che spesso si verificano prima dei pasti. I sintomi compaiono tra 1 e 4 mesi di età, dopo un parto e una gestazione normali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC2A1	rs80359825	GG
SLC2A1	rs80359823	GG
SLC2A1	rs80359819	CC
SLC2A1	rs80359818	GG
SLC2A1	rs80359816	CC
SLC2A1	rs796053253	GG
SLC2A1	rs794729221	GG
SLC2A1	rs794727642	CC
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs587784390	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71277

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome con anomalie vertebrali-cardiache-renali congenite

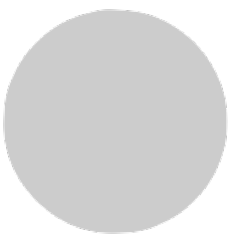
Una rara anomalia genetica multipla congenita o sindrome dismorfica caratterizzata da difetti di segmentazione vertebrale associati ad anomalie cardiache (dotto arterioso pervio, difetto interatriale, cuore sinistro ipoplasico) e renali (reni ipoplasici, malattia renale cronica). Ulteriori caratteristiche riportate includono difetti degli arti, bassa statura, ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva e perdita dell'udito neurosensoriale, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NADSYN1	rs368115694	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=521438

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da deficit congenito del sistema di riparazione malappaiamenti

La sindrome da deficit congenito del sistema di riparazione dei malappaiamenti è una malattia rara ereditaria, che predispone ai tumori, caratterizzata dallo sviluppo di un'ampia serie di tumori maligni durante l'infanzia, di solito cerebrali, ematologici e gastrointestinali. Sono stati descritti rari pazienti con tumori embrionali ed altri tipi di tumore. Prima della comparsa del tumore, spesso si rilevano caratteristiche non neoplastiche, in particolare alcuni segni clinici che ricordano la neurofibromatosi tipo 1 (macchie caffè-latte, lentiginosi e neurofibromi) e lesioni pre-maligne e non maligne (adenomi/polipi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587779347	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=252202

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome cuore-mano, tipo sloveno

La sindrome cuore-mano tipo sloveno è una forma rara, autosomica dominante, della sindrome cuore-mano, descritta per la prima volta in alcuni soggetti di una famiglia slovena; è caratterizzata da esordio nell'età adulta, da un difetto progressivo della conduzione cardiaca, tachiaritmie che possono esitare in morte improvvisa, cardiomiopatia dilatativa e brachidattilia, con interessamento delle mani meno grave rispetto a quello dei piedi. In alcuni casi, sono stati osservati segni elettromiografici di miopatia e/o debolezza muscolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LMNA	rs386134243	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168796

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Aarskog-Scott

Un raro disturbo dello sviluppo caratterizzato da caratteristiche facciali, degli arti e genitali e da una bassa statura acromelica sproporzionata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGD1	rs28935497	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=915

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Adams-Oliver

È una malattia rara caratterizzata da una combinazione di anomalie congenite delle estremità e anomalie del cuoio capelluto, spesso accompagnate da disturbi dell'ossificazione cranica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DLL4	rs796065350	GG
DLL4	rs796065348	CC
DLL4	rs796065347	TT
DLL4	rs796065346	GG
DLL4	rs796065345	CC
DLL4	rs61750844	CC
DOCK6	rs372751467	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=974

Malattie ereditarie (genetica)

Agenesia del corpo calloso - neuropatia

L'agenesia del corpo calloso-neuropatia è una malattia neurodegenerativa caratterizzata da neuropatia sensitivo-motoria grave e progressiva che esordisce durante l'infanzia con ipotonia, areflessia, amiotrofia e disgenesia del corpo calloso di gravità variabile. Altri segni clinici sono il ritardo lieve-moderato mentale e dello sviluppo e i sintomi psichiatrici, comprese le delusioni paranoiche, la depressione, le allucinazioni e i tratti simil-autistici. Di solito i pazienti sono costretti alla sedia a rotelle prima della seconda decade di vita; il decesso si verifica nella terza decade. La trasmissione è autosomica recessiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC12A6	rs751184319	GG
SLC12A6	rs35583475	GG
SLC12A6	rs199747285	CC
SLC12A6	rs121908429	GG
SLC12A6	rs121908427	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1496

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Aicardi-Goutières

È un'encefalopatia subacuta ereditaria caratterizzata dall'associazione di calcificazione dei gangli della base, leucodistrofia e linfocitosi del liquido cerebrospinale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TREX1	rs78218009	CC
TREX1	rs121908117	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Alagille

È una sindrome rara caratterizzata in modo variabile da colestasi cronica dovuta alla scarsità dei dotti biliari intraepatici, stenosi dell'arteria polmonare periferica, anomalie della segmentazione vertebrale, facies caratteristica, anomalie del segmento anteriore/embriotoxon posteriore, retinite pigmentosa e reni displastici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
JAG1	rs886043603	GG
JAG1	rs876660980	GG
JAG1	rs863223655	GG
JAG1	rs863223649	GG
JAG1	rs863223648	CC
JAG1	rs1801138	GG
JAG1	rs121918351	CC
MIR6870	rs863223650	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52

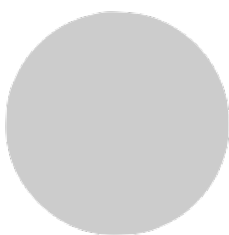
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Alazami

Il nanismo primordiale microcefalico tipo Alazami è un difetto genetico raro dello sviluppo dell'embrione, caratterizzato da disabilità intellettiva grave, dismorfismi facciali caratteristici (viso triangolare con fronte prominente, rime palpebrali strette, occhi infossati, orecchie a basso impianto, naso ampio, ipoplasia malare, filtro corto, macrostomia, denti iperdistanziati) e bassa statura proporzionata pre- e post-natale, che va dal nanismo primordiale (altezza inferiore a -3,5 DS) ad un fenotipo più lieve caratterizzato da un ritardo meno grave della crescita (altezza inferiore a -2,5 DS). Altri segni clinici comprendono le anomalie scheletriche (ad esempio la scoliosi), la microcefalia, i movimenti involontari delle mani, l'ipersensibilità agli stimoli e i problemi comportamentali come l'ansia.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319671

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR302C	rs775430086	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Allan-Herndon-Dudley

Una sindrome da disabilità intellettiva legata all'X con coinvolgimento neuromuscolare caratterizzata da ipotonia infantile, ipoplasia muscolare, paraparesi spastica con movimenti distonici/atetoici e grave deficit cognitivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs587784386	CC
SLC16A2	rs766773277	CC
SLC16A2	rs587784384	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs122455132	TT
SLC16A2	rs104894936	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Alpers-Huttenlocher

La sindrome di Alpers Huttenlocher (AHS) è una cerebropatologia ed una forma rara e grave di sindrome da deplezione del DNA mitocondriale (mtDNA), caratterizzata dalla triade regressione progressiva dello sviluppo, crisi epilettiche non trattabili e insufficienza epatica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FANCI	rs139562274	GG
POLG	rs796052906	GG
POLG	rs796052888	CC
POLG	rs796052887	CC
POLG	rs769410130	GG
POLG	rs753160398	GG
POLG	rs56047213	CC
POLG	rs548076633	TT
POLG	rs201732356	GG
POLG	rs142347031	AA
POLG	rs140079523	CC
POLG	rs139590686	TT
POLG	rs121918049	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=726

Malattie ereditarie (genetica)

Paralisi periodica cardiodisritmica sensibile al potassio

È una malattia rara caratterizzata da paralisi muscolare periodica, prolungamento dell'intervallo QT con una varietà di aritmie ventricolari (che portano a una predisposizione alla morte cardiaca improvvisa) e caratteristiche fisiche caratteristiche: bassa statura, scoliosi, orecchie basse, ipertelorismo, radice nasale larga, micrognazia, clinodattilia, brachidattilia e sindattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNJ2	rs786205820	GG
KCNJ2	rs786205817	AA
KCNJ2	rs199473384	GG
KCNJ2	rs199473381	GG
KCNJ2	rs199473373	CC
KCNJ2	rs104894585	CC
KCNJ2	rs104894580	CC
KCNJ2	rs104894579	GG
KCNJ2	rs104894578	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=37553

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina

L'anemia megaloblastica sensibile alla tiamina (TRMA) è caratterizzata dalla triade anemia megaloblastica, diabete mellito tipo non-I e sordità neurosensoriale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC19A2	rs28937595	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49827

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome aneurisma-osteoartrite

È una malattia sistemica genetica rara, caratterizzata da aneurismi arteriosi, tortuosità e dissecazione dell'albero arterioso, associate ad osteoartrite ad esordio precoce (con interessamento prevalente della colonna, delle mani e/o dei polsi e delle ginocchia), dismorfismi facciali sfumati (viso allungato, fronte alta, arcate sopraorbitali piatte, ipertelorismo, ipoplasia malare ed ugola ampia o bifida separata da un rafe,) e lievi anomalie scheletriche e cutanee. Spesso i pazienti presentano anomalie delle articolazioni, come l'osteocondrite dissecante e la degenerazione dei dischi intervertebrali. Può associarsi ad altre anomalie cardiovascolari, come i difetti della valvola mitrale, le cardiopatie congenite, l'ipertrofia ventricolare e la fibrillazione atriale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMAD3	rs387906853	GG
SMAD3	rs387906850	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284984

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Angelman

Una malattia neurogenetica caratterizzata da grave deficit cognitivo e distinti tratti dismorfici facciali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MECP2	rs61754453	GG
MECP2	rs61748396	GG
SNHG14	rs587784533	CC
SNHG14	rs587784526	AA
SNHG14	rs587784518	TT
SNHG14	rs587784516	CC
SNHG14	rs587784515	AA
SNHG14	rs587784514	CC
SNHG14	rs587784508	CC
SNHG14	rs587783097	GG
SNHG14	rs587782919	TT
SNHG14	rs587781241	GG
SNHG14	rs587781220	CC
SNHG14	rs587781208	CC
SNHG14	rs587780577	AA
SNHG14	rs111033595	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=72

Malattie ereditarie (genetica)

Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea

È una sindrome appartenente al gruppo delle microftalmie sindromiche caratterizzata dall'associazione di anoftalmia o microftalmia mono o bilaterale e atresia esofagea, con o senza fistola tracheoesofagea.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SOX2 OT	rs55683010	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77298

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da anomalie del palato, denti iperdistanziati, dismorfismi facciali e ritardo dello sviluppo

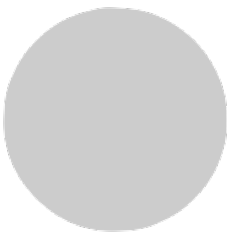
La sindrome che associa anomalie del palato, denti iperdistanziati, dismorfismi facciali e ritardo dello sviluppo è una malattia genetica rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale, ipotonia assiale, anomalie del palato (palatoschisi e/o palato ogivale e stretto), dismorfismi facciali (fronte prominente, ipertelorismo, rime palpebrali oblique verso il basso, sella nasale ampia, labbra sottili, denti iperdistanziati) e bassa statura. Altri segni clinici comprendono le anomalie delle dita (brachidattilia, clinodattilia, ipoplasia delle unghie dei piedi), la piega palmare unica, l'ipertono agli arti inferiori, l'iper mobilità articolare e le anomalie oculari e urogenitali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KDM1A	rs864309715	GG
KDM1A	rs864309716	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477993

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Antley-Bixler

Si tratta di una malattia molto rara caratterizzata da craniosinostosi con ipoplasia della parte media del viso, sinostosi radioomerale, curvatura femorale e contratture articolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs121918502	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Apert

La sindrome di Apert (AS) è una forma di acrocefalosindattilia, un gruppo di disturbi da malformazioni congenite ereditarie, caratterizzato da craniosinostosi, ipoplasia mediofaciale, anomalie delle dita delle mani e dei piedi, e/o sindattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs79184941	GG
FGFR2	rs77543610	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=87

Malattie ereditarie (genetica)

Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne

La sindrome da artrite piogenica sterile, pioderma gangrenoso e acne (PAPA) è una rara malattia autoinfiammatoria pleiotropica che colpisce principalmente le articolazioni e la pelle.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PSTPIP1	rs28939089	GG
PSTPIP1	rs121908130	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69126

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome dall'aspetto progeroide e marfanoide con lipodistrofia

La sindrome che associa l'aspetto progeroide e marfanoide e la lipodistrofia è una malattia sistemica rara, caratterizzata da aspetto progeroide neonatale (in assenza di altri segni clinici indicativi di un invecchiamento precoce) associato a dismorfismi facciali (macrocefalia o idrocefalo arrestato, proptosi, rime palpebrali oblique verso il basso, retrognazia), carenza congenita estrema e generalizzata del tessuto adiposo (ad eccezione delle mammelle e della regione iliaca) e segni incompleti della sindrome di Marfan (soprattutto miopia grave, iperestensibilità articolare ed aracnodattilia). I pazienti non presentano disturbi metabolici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBN1	rs794728325	CC
FBN1	rs398122833	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300382

Malattie ereditarie (genetica)

Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale

La sindrome atassia cerebellare-areflessia-piede cavo-atrofia ottica-sordità neurosensoriale (sindrome CAPOS) è una malattia neurologica autosomica dominante rara, caratterizzata da atassia cerebellare ad esordio precoce associata ad areflessia, atrofia ottica progressiva, sordità neurosensoriale, piede cavo e anomalie del movimento degli occhi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP1A3	rs863224847	CC
ATP1A3	rs587777771	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1171

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome autosomica recessiva da atassia cerebellare, epilessia e disabilità intellettiva da deficit di WWOX

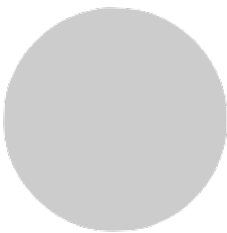
La sindrome autosomica recessiva da atassia cerebellare, epilessia e disabilità intellettiva da deficit di WWOX è una malattia rara ad eredità autosomica recessiva, che esordisce nella prima infanzia con atassia cerebellare associata a crisi epilettiche tonico-cloniche generalizzate, ritardo dello sviluppo psicomotorio, disartria, nistagmo evocato dallo sguardo e difficoltà di apprendimento. Alcuni pazienti presentano segni legati ai motoneuroni superiori, con spasticità delle gambe e risposte plantari in estensione e lieve atrofia cerebellare alla RMN del cervello.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WWOX	rs756762196	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284282

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da atassia spastica, epilessia mioclonica e neuropatia ad esordio precoce

La sindrome da atassia spastica, epilessia mioclonica e neuropatia ad esordio precoce è una forma rara di atassia spastica ereditaria, che esordisce nell'infanzia con paraparesi spastica degli arti inferiori a progressione lenta e atassia cerebellare (disartria, difficoltà nella deglutizione, degenerazione motoria), associata a neuropatia sensitivo-motoria (debolezza muscolare e amiotrofia distale negli arti inferiori) ed epilessia mioclonica progressiva. Possono associarsi segni clinici oculari (ptosi, aprassia oculomotora), dismetria, disdiadococinesia, movimenti distonici e mioclono.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs387906889	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313772

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome atassia-disabilità intellettiva-aprassia oculomotoria-cisti cerebellari

La sindrome da atassia-disabilità intellettiva-aprassia oculomotoria-cisti cerebellari è una malattia neuro-oftalmica rara, caratterizzata da atassia cerebellare non progressiva, ritardo dello sviluppo motorio e del linguaggio, disabilità intellettiva e anomalie oculari (aprassia oculomotoria, strabismo, ambliopia, distrofia della retina e miopia). Altri segni clinici caratteristici, evidenti alla risonanza magnetica, sono le cisti cerebellari, la displasia cerebellare e l'ipoplasia del verme cerebellare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LAMA1	rs797045184	CC
LAMA1	rs587777681	AA
LAMA1	rs587777677	AA
LAMA1	rs141914419	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370022

Malattie ereditarie (genetica)

Atrofia muscolare spinale - epilessia mioclonica progressiva

La sindrome da atrofia muscolare spinale-epilessia mioclonica progressiva è caratterizzata da mioclono ereditario e atrofia muscolare distale progressiva. Sono stati segnalati meno di 10 casi. Il trattamento con clonazepam produce un miglioramento completo e duraturo del mioclono.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ASAH1	rs145873635	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2590

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome dell'atrofia ottica plus, autosomica dominante

È una malattia neuro-oftalmologica rara che associa la tipica atrofia ottica a ulteriori manifestazioni extraoculari come sordità neurosensoriale, miopia, oftalmoplegia esterna cronica progressiva, atassia e neuropatia periferica. Eccezionalmente, questa entità è stata associata a manifestazioni come la paraplegia spastica o una malattia simile alla sclerosi multipla.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1027	rs398124298	CC
OPA1	rs80356529	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1215

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome atrofia ottica-deficit cognitivo

La sindrome che associa l'atrofia ottica e la disabilità intellettiva è una disabilità intellettiva sindromica ereditaria rara, caratterizzata da ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, grave compromissione della vista secondaria all'atrofia del nervo ottico, ipoplasia del nervo ottico o compromissione della vista di origine cerebrale. Altri segni clinici comuni sono l'ipotonia, la disfunzione oro-motoria, le crisi epilettiche, i disturbi dello spettro autistico e i comportamenti ripetitivi. I dismorfismi facciali associati sono variabili ed aspecifici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NR2F1	rs863224903	TT
NR2F1	rs58777277	GG
NR2F1	rs58777276	TT
NR2F1	rs58777275	CC
NR2F1	rs58777274	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401777

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Barth

La sindrome di Barth (BTHS) è un difetto congenito del metabolismo dei fosfolipidi con cardiomiopatia dilatativa (DCM), miopatia scheletrica, neutropenia, ritardo della crescita e aciduria organica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TFAZZIN	rs727504431	GG
TFAZZIN	rs727504327	GG
TFAZZIN	rs397515747	GG
TFAZZIN	rs397515746	GG
TFAZZIN	rs397515741	TT
TFAZZIN	rs397515740	TT
TFAZZIN	rs397515739	TT
TFAZZIN	rs397515738	CC
TFAZZIN	rs387907218	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=111

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Bartter

La sindrome di Bartter è caratterizzata dall'associazione tra alcalosi ipokaliemica, livelli elevati di renina plasmatica e aldosterone, ipotensione arteriosa e resistenza vascolare all'angiotensina II.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNJ1	rs746509804	GG
KCNJ1	rs377205432	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=112

Malattie ereditarie (genetica)

Beta talassemia - trombocitopenia legata all'X

La beta-talassemia-trombocitopenia legata all'X è una forma di beta-talassemia, caratterizzata da petecchie, splenomegalia, trombocitopenia moderata e tempo di sanguinamento prolungato (a causa della disfunzione piastrinica), reticolocitosi e BT lieve.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GATA1	rs104894809	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231393

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Björnstad

La sindrome di Björnstad è caratterizzata da ipoacusia neurosensoriale congenita e pili torti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BCS1L	rs121908577	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=123

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Blau

La sindrome di Blau (BS) è una malattia infiammatoria sistemica rara, caratterizzata da artrite granulomatosa a esordio precoce, uveite e rash cutaneo. La BS definisce attualmente sia la forma familiare che quella sporadica (classificata in precedenza come sarcoidosi a esordio precoce) della stessa malattia. È stato invece contestato l'uso del termine "artrite granulomatosa pediatrica", in quanto non rappresenta la natura sistemica della malattia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NOD2	rs104895461	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90340

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Bohring-Opitz

Sindrome rara e grave con anomalie congenite. Si presenta con un ritardo di crescita intrauterino, un'insufficienza postnatale e dismorfie facciali, tra cui microcefalia, nevo flammeo e tratti facciali distintivi. I soggetti affetti assumono una postura particolare (BOS) con rotazioni e flessioni specifiche. Presentano difficoltà di alimentazione, infezioni ricorrenti, ipertricosi, crisi epilettiche e variazioni del tono muscolare. Presentano anomalie cerebrali, cardiache, oculari e scheletriche, disabilità intellettiva, disturbi del sonno e rischio di tumori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ASXL1	rs397515401	CC
ASXL1	rs373145711	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97297

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann

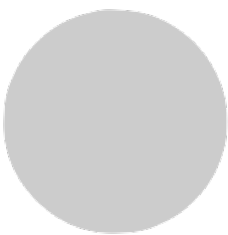
La sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann (BFLS) è una condizione clinica rara con obesità legata all'X, caratterizzata da deficit cognitivo, obesità tronculare, facies tipica, ipogonadismo, dita delle mani affusolate e dei piedi corte.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PHF6	rs864309532	GG
PHF6	rs132630297	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=127

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy

La sindrome di Bosley-Salih-Alorainy (BSAS) è caratterizzata da anomalie variabili dello sguardo orizzontale e sordità neurosensoriale profonda e bilaterale, di solito associate a gravi anomalie dello sviluppo dell'orecchio interno, anomalie cerebrovascolari (dall'ipoplasia monolaterale fino all'agenesia bilaterale dell'arteria carotide interna), cardiopatie congenite, ritardo dello sviluppo e, raramente, autismo. La sindrome è causata dalle mutazioni omozigoti nel gene HOXA1(7p15.2); la trasmissione è autosomica recessiva. Dal punto di vista clinico e genetico, la malattia si sovrappone alla sindrome da disfunzione cerebrale tipo Athabaskan (ABDS), ma a differenza di quest'ultima, la BSAS non presenta ipoventilazione centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HOTAIRM	rs104894018	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69737

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Bruck

La sindrome di Bruck è caratterizzata dall'associazione tra osteogenesi imperfetta e contratture articolari congenite.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL1A2	rs794727669	GG
FKBP10	rs387906960	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2771

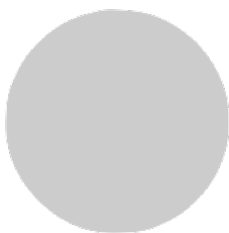
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Brugada

Disturbo cardiaco caratterizzato all'elettrocardiogramma (ECG) dal sopraslivellamento del segmento ST con un aspetto incavato sulle derivazioni precordiali destre e da una suscettibilità clinica alle tachiaritmie ventricolari e alla morte improvvisa che si verificano in assenza di anomalie miocardiche evidenti.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=130

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBN1 DT	rs886039072	CC
SCN5A	rs869025520	GG
SCN5A	rs863225273	CC
SCN5A	rs863224532	GG
SCN5A	rs794728880	AA
SCN5A	rs794728879	CC
SCN5A	rs794728865	GG
SCN5A	rs794728849	GG
SCN5A	rs794728846	CC
SCN5A	rs794728843	CC
SCN5A	rs786204839	AA
SCN5A	rs777689378	TT
SCN5A	rs761505217	GG
SCN5A	rs759924541	CC
SCN5A	rs483353016	CC
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs199473613	TT
SCN5A	rs199473598	CC
SCN5A	rs199473579	CC
SCN5A	rs199473565	CC
SCN5A	rs199473556	GG
SCN5A	rs199473554	CC
SCN5A	rs199473305	CC
SCN5A	rs199473282	GG
SCN5A	rs199473249	CC
SCN5A	rs199473225	GG
SCN5A	rs199473220	CC
SCN5A	rs199473172	CC
SCN5A	rs199473168	GG
SCN5A	rs199473161	GG
SCN5A	rs199473153	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Carney-Stratakis

La sindrome di Carney-Stratakis è una sindrome familiare recentemente descritta caratterizzata da tumori stromali gastrici-intestinali (GIST) e paragangliomi che sono spesso localizzati in sedi multiple.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHB	rs587782703	CC
SDHC	rs587776653	GG
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT
TIMM8B	rs80338842	GG
TIMM8B	rs587782210	CC
TIMM8B	rs587776644	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97286

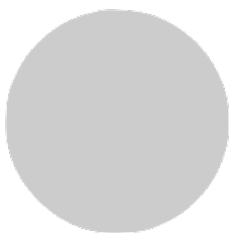
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome capelli lanosi-cheratoderma palmoplantare-cardiomiopatia dilatativa

È una sindrome caratterizzata da capelli lanosi, cheratoderma palmoplantare e cardiomiopatia dilatativa che colpisce principalmente il ventricolo sinistro.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65282

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs876657638	CC
DSP	rs869025395	CC
DSP	rs794728118	CC
DSP	rs794728106	GG
DSP	rs778178956	CC
DSP	rs777573018	CC
DSP	rs774514264	TT
DSP	rs730880081	GG
DSP	rs397516946	CC
DSP	rs28763965	CC
DSP	rs149701627	CC
DSP	rs140474226	CC
DSP	rs1304410089	GG
DSP	rs1267435790	CC
DSP	rs121912997	CC
DSP	rs1194358112	GG
DSP	rs113726158	AA
DSP	rs1057517903	GG
DSP	rs1236464864	TT
DSP AS1	rs1057523045	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da cataratta congenita, ipotonia muscolare progressiva, sordità e ritardo dello sviluppo

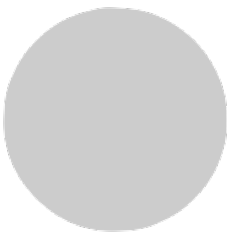
La sindrome che associa la cataratta congenita, l'ipotonia muscolare progressiva, la sordità e il ritardo dello sviluppo è una miopatia mitocondriale genetica rara, caratterizzata da cataratta congenita, ipotonia muscolare progressiva che interessa soprattutto gli arti inferiori, riduzione dei riflessi tendinei profondi, sordità neurosensoriale, ritardo dello sviluppo globale ed acidosi lattica. La biopsia muscolare evidenzia una riduzione dell'attività dei complessi I, II e IV della catena respiratoria mitocondriale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GFER	rs771809901	CC
GFER	rs121908192	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=330054

Malattie ereditarie (genetica)

Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopia mitocondriale

La sindrome congenita cataratta-cardiomiopatia ipertrofica-miopia mitocondriale (MCC) è una malattia mitocondriale caratterizzata da cataratta, cardiomiopatia ipertrofica, debolezza muscolare e acidosi lattica dopo l'esercizio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AGK	rs863223895	GG
AGK	rs746709222	CC
AGK	rs387907025	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1369

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Chédiak-Higashi

La sindrome di Chédiak-Higashi (CHS) è una rara malattia genetica grave, generalmente caratterizzata da albinismo oculocutaneo parziale (OCA;), immunodeficienza grave, lieve sanguinamento, disfunzione neurologica e disturbo linfoproliferativo. Sono state descritte una forma classica a esordio precoce e una forma attenuata a esordio tardivo (SHC atipica;).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LYST	rs80338652	GG
LYST	rs80338651	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Christianson

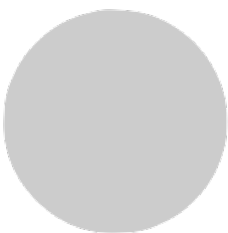
La sindrome di Christianson è una forma molto rara di deficit cognitivo sindromico, caratterizzato da microcefalia, grave ritardo o regressione dello sviluppo, ipotonia, movimenti anomali e convulsioni ad esordio precoce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC9A6	rs797044508	GG
SLC9A6	rs587784399	TT
SLC9A6	rs398124224	CC
SLC9A6	rs122461162	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85278

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Chudley-McCullough

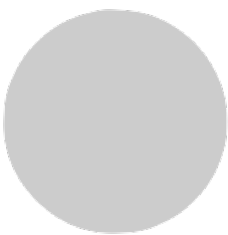
La sindrome di Chudley-McCullough è una sordità sindromica genetica rara, caratterizzata da sordità neurosensoriale grave o profonda bilaterale (congenita o a progressione rapida nella prima infanzia), associata ad una malformazione cerebrale complessa, che comprende l'idrocefalo, l'agenesia parziale del corpo calloso di grado variabile, la colpocefalia, la displasia corticale cerebrale e cerebellare (polimicrogiria frontale mediana bilaterale, eterotopia sottocorticale frontale bilaterale) e, in alcuni pazienti, le cisti aracnoidee. Di solito non si associa a gravi anomalie fisiche o a ritardo psicomotorio.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GPSM2	rs370907055	CC
GPSM2	rs145191476	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314597

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Cockayne

La sindrome di Cockayne (CS) è una malattia multisistemica caratterizzata da bassa statura, aspetto facciale caratteristico, invecchiamento precoce, fotosensibilità, disfunzione neurologica progressiva e disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ERCC6	rs786205174	GG
ERCC6	rs751838040	GG
ERCC6	rs373227647	TT
ERCC6	rs371739894	CC
ERCC6	rs368728467	AA
ERCC6	rs202080674	GG
ERCC6	rs151242354	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=191

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Coffin-Lowry

La sindrome di Coffin-Lowry (CLS) è una rara malattia genetica neurologica, caratterizzata da ritardo psicomotorio e della crescita, dismorfismi facciali, anomalie delle dita e deformazioni scheletriche progressive.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RPS6KA3	rs398124177	CC
RPS6KA3	rs28935171	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=192

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto interatriale con difetto di conduzione

Il difetto del setto atriale (ASD) con disturbi della conduzione atrioventricolare è una cardiopatia congenita genetica estremamente rara caratterizzata dalla presenza del ASD, per lo più tipo ostium secundum, associato a disturbi della conduzione, come il blocco atrioventricolare, la fibrillazione atriale o il blocco di branca destra.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NKX2 5	rs72554028	CC
NKX2 5	rs104893901	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1479

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da contratture congenite letali, tipo 1

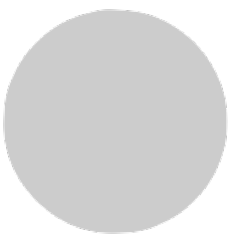
La sindrome da contratture congenite letali tipo 1 è una malattia genetica rara da artrogriposi, caratterizzata da acinesia fetale completa (che può essere individuata a partire dalla tredicesima settimana di gestazione), associata ad idrope, micrognazia, ipoplasia polmonare, pterigi e contratture articolari multiple (di solito i gomiti sono contratti in flessione e le ginocchia in estensione), che esita costantemente nella morte del feto prima della trentaduesima settimana di gestazione. I segni neuropatologici caratteristici comprendono la mancanza di motoneuroni delle corna anteriori, l'atrofia marcata del midollo spinale ventrale e la grave ipoplasia dei muscoli scheletrici. Non si evidenziano anomalie strutturali negli altri organi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1019	rs121434407	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1486

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome corioretinopatia e microcefalia autosomica recessiva

Si tratta di una rara malattia neuro-oftalmologica caratterizzata da grave microcefalia ad esordio prenatale (con riduzione della fontanella anteriore e delle suture flangiate), ritardo della crescita, ritardo globale dello sviluppo e disabilità intellettiva (da lieve a profonda), caratteristiche dismorfiche (fronte inclinata, micro/retrognazia, orecchie prominenti) e disturbi visivi (tra cui da microftalmia ad anoftalmia, retinopatia generalizzata o lesioni retiniche multiple con bordi taglienti, pliche retiniche con distacco di retina, ipoplasia del nervo ottico, strabismo, nistagmo). La risonanza magnetica cerebrale può mostrare dimensioni corticali ridotte, emisferi cerebrali e corpo calloso, pachigiria, pattern girale semplificato o normale. Altre caratteristiche includono epilessia e deficit neurologici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TUBGCP	rs192919234	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2518

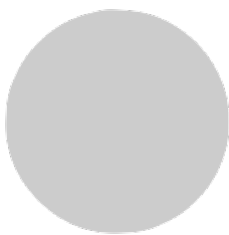
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Cornelia de Lange

Una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata da dismorfismi facciali, ipertricosi, disabilità intellettiva da lieve a profonda, restrizione della crescita intrauterina (IUGR) e/o restrizione della crescita postnatale, difficoltà di alimentazione, anomalie delle mani e dei piedi (che vanno da gravi anomalie riduzioni degli arti, oligodattilia , alla brachimetacarpia del primo metacarpo). Possono essere presenti malformazioni viscerali variabili.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CPLANE1	rs587784053	GG
CPLANE1	rs398124474	CC
HDAC8	rs886041936	GG
NIPBL	rs80358384	AA
NIPBL	rs80358375	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358362	CC
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358356	GG
NIPBL	rs797045779	TT
NIPBL	rs797045775	TT
NIPBL	rs797045769	CC
NIPBL	rs797045760	CC
NIPBL	rs797045752	CC
NIPBL	rs797045747	AA
NIPBL	rs77632238	CC
NIPBL	rs727503769	GG
NIPBL	rs62654864	CC
NIPBL	rs587784065	CC
NIPBL	rs587784062	CC
NIPBL	rs587784059	GG
NIPBL	rs587784050	CC
NIPBL	rs587784049	GG
NIPBL	rs587784048	GG
NIPBL	rs587784042	AA
NIPBL	rs587784039	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Costello

Una sindrome rara con disabilità intellettiva, caratterizzata da ritardo della crescita, bassa statura, lassità articolare, pelle morbida e tratti facciali caratteristici. Il coinvolgimento cardiaco e neurologico è comune e vi è un aumento del rischio di sviluppare alcuni tumori nel corso della vita. La sindrome di Costello appartiene alle RASopatie, un gruppo di condizioni derivanti da mutazioni puntiformi derivate dalla linea germinale che colpiscono la via della proteina chinasi attivata dal mitogeno RAS.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRR56	rs730880460	CC
LRR56	rs727503093	CC
LRR56	rs121917759	GG
LRR56	rs121917758	GG
LRR56	rs121917757	GG
LRR56	rs121917756	CC
LRR56	rs104894230	CC
LRR56	rs104894229	CC
LRR56	rs104894228	CC
LRR56	rs104894227	TT
LRR56	rs104894226	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3071

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome crisi encefalomiopatiche metaboliche ricorrenti - rabdomiolisi - aritmia cardiaca - disabilità intellettiva

La sindrome da crisi encefalomiopatiche metaboliche ricorrenti, rabdomiolisi, aritmia cardiaca e disabilità intellettiva è una malattia neurodegenerativa genetica rara, caratterizzata da episodi di crisi encefalomiopatiche metaboliche (di frequenza e gravità variabile, spesso scatenate da una malattia acuta) che esordiscono con debolezza muscolare marcata, atassia, crisi epilettiche, aritmie cardiache, rabdomiolisi con mioglobinuria, livelli elevati di creatin-chinasi nel plasma, ipoglicemia, acidosi lattica, livelli elevati di acilcarnitine e disorientamento o stato comatoso. I pazienti presentano ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva e segni corticali, piramidali e cerebellari, associati a degenerazione neurologica progressiva, che esita nella perdita del linguaggio espressivo e nell'atrofia cerebrale di grado variabile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TANGO2	rs372949028	GG
TANGO2	rs199801224	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=480864

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Crouzon - acanthosis nigricans

La sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans (CAN) è una forma molto rara, clinicamente eterogenea, della faciocraniostenosi correlata ai segni della sindrome di Crouzon e della sinostosi prematura delle suture craniche (malattia di Crouzon;), in associazione con l'acanthosis nigricans (AN;).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR3	rs28931615	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93262

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di De Bary

La sindrome di De Bary (DBS) è caratterizzata da dismorfismi facciali (rime palpebrali inclinate verso il basso, ponte nasale largo e piatto e bocca piccola) con aspetto progeroide, fontanella grande e con chiusura tardiva, cutis laxa (CL), ipermobilità articolare, atetoide. movimenti e iperreflessia, ritardo della crescita pre e postnatale, deficit cognitivo e ritardo dello sviluppo, opacità corneale e cataratta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALDH18A	rs556267618	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2962

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome DEND

La sindrome DEND è una forma molto rara, generalmente grave, di diabete mellito neonatale (NDM; si veda questo termine), caratterizzata dalla triade composta da ritardo dello sviluppo, epilessia e diabete neonatale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCC8	rs1048095	AA
INS IGF2	rs80356669	GG
INS IGF2	rs80356663	GG
INS IGF2	rs797045623	CC
INS IGF2	rs80356664	CC
KCNJ11	rs80356611	CC
KCNJ11	rs193929356	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79134

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Denys-Drash

È una rara malattia glomerulare sindromica di origine genetica caratterizzata dall'associazione di nefropatia che si presenta come proteinuria persistente o sindrome nefrosica conclamata, tumore di Wilms e difetti strutturali genito-urinari. Inoltre, i disturbi dello sviluppo testicolare sono comuni negli individui con un cariotipo 46,XY.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica

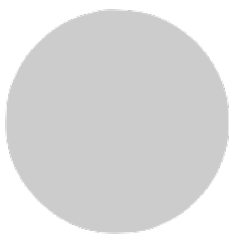
La forma encefalomiopatica della sindrome da deplezione del DNA mitocondriale comprende un gruppo di malattie della sindrome da mantenimento del DNA mitocondriale, caratterizzate prevalentemente da sintomi neuromuscolari. Di solito l'esordio avviene nel periodo neonatale con ipotonia, acidosi lattica, ritardo psicomotorio, movimenti ipercinetici-distonici progressivi, oftalmoplegia esterna, sordità neurosensoriale, crisi epilettiche generalizzate e disfunzione tubulare renale di gravità variabile. Possono associarsi altri segni clinici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RRM2B	rs776184830	GG
RRM2B	rs515726196	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254803

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica

Una rara sindrome da deplezione del DNA mitocondriale caratterizzata da insorgenza neonatale o infantile di ritardo globale dello sviluppo, ipotonia, ritardo della crescita, deterioramento neurologico progressivo, sordità neurosensoriale e disturbi del movimento. Sono stati segnalati anche convulsioni, oftalmoplegia esterna, polineuropatia, cardiomiopatia e disfunzione tubulare renale. L'imaging cerebrale può mostrare iperintensità T2 pesata nei gangli della base e l'esame di laboratorio può rivelare acidosi lattica e lieve aciduria metilmalonica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SUCLA2	rs121908538	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1933

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma epatocerebrale da deficit di DGUOK

È una sindrome genetica rara da deplezione del DNA mitocondriale, caratterizzata da una marcata riduzione del contenuto del DNA mitocondriale, causata da un deficit di DGUOK. Di solito la malattia esordisce con disfunzione epatica ad esordio precoce, ritardo psicomotorio, ipotonia, nistagmo rotatorio che evolve verso l'opsoclono, acidosi lattica ed ipoglicemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DGUOK	rs748597500	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=279934

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da desquamazione cutanea localizzata

La sindrome acrale da desquamazione cutanea (PSS) è una forma di PSS caratterizzata da desquamazione cutanea superficiale che interessa prevalentemente il dorso delle mani e il collo dei piedi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGM5	rs115677373	AA
TGM5	rs112292549	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263534

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da disequilibrio

La sindrome da disequilibrio (DES) è una malattia cerebellare non progressiva, caratterizzata da atassia associata a disabilità cognitiva, ritardo nella deambulazione e ipoplasia cerebellare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VLDLR	rs770269674	GG
VLDLR	rs797046092	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1766

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome deficit cognitivo-facies grossolana-cardiopatia-obesità-coinvolgimento polmonare-bassa statura-displasia

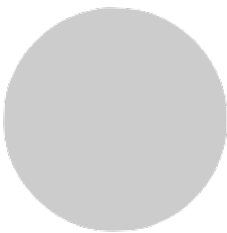
Un raro difetto genetico multiplo alla nascita o sindrome dismorfica caratterizzata da ritardo globale dello sviluppo, disabilità intellettiva, bassa statura, anomalie scheletriche (come brachidattilia e anomalie vertebrali), obesità, anomalie cardiache, respiratorie e genito-urinarie e tratti facciali dismorfici (includere facies grossolane). , sopracciglia folte, sinofrisa, ipertelorismo, naso corto all'insù e filtro lungo). Altre manifestazioni segnalate sono microcefalia, compromissione dell'udito, cataratta e reflusso gastroesofageo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AFF4	rs786205680	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444077

Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva correlata a TBCK

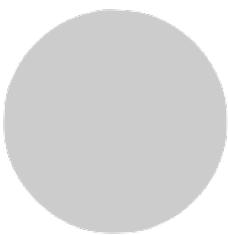
Si tratta di una rara disabilità intellettiva genetica, caratterizzata da profonda disabilità, assenza di linguaggio, ipotonia durante l'infanzia, riflessi bassi o assenti, sviluppo motorio lento ed epilessia precoce. Presenta strabismo, atrofia cerebrale postnatale con perdita di volume cerebrale e disgenesia del corpo calloso. Presenta inoltre disturbi della deglutizione, insufficienza respiratoria, osteoporosi e dismorfismi craniofacciali come sopracciglia arcuate e labbro superiore incurvato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TBCK	rs575822089	GG
TBCK	rs376699648	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488632

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da disabilità intellettiva grave e diplegia spastica progressiva

La sindrome che associa la disabilità intellettiva grave alla diplegia spastica progressiva è una malattia genetica rara da disabilità intellettiva, caratterizzata da disabilità intellettiva, significativo ritardo motorio, grave deficit del linguaggio, ipotonia del tronco ad esordio precoce associata ad ipertonìa/spasticità distale progressiva, microcefalia ed anomalie del comportamento (tratti autistici, comportamenti aggressivi o autolesionistici, disturbi del sonno). I dismorfismi facciali comprendono il naso con la punta ampia e le ali piccole, il filtro lungo e/o piatto e la porzione mucosa del labbro superiore sottile. Spesso si associa alla compromissione della vista (strabismo, iperopia, miopia).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CTNNB1	rs863224864	TT
CTNNB1	rs797044875	GG
CTNNB1	rs775104326	CC
CTNNB1	rs397514554	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404473

Malattie ereditarie (genetica)

Deficit cognitivo legato all'X - ipoplasia cerebellare

Il deficit cognitivo legato all'X-ipoplasia cerebellare, noto anche come sindrome OPHN1, è una forma sindromica rara di disgenesia cerebellare caratterizzata da deficit cognitivo moderato-grave e anomalie cerebellari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OPHN1	rs587784234	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137831

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome disabilità intellettiva - ipotonia - anomalie del comportamento legata all'X

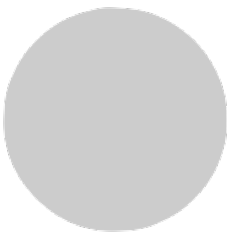
Si tratta di una disabilità intellettiva rara, genetica e sindromica caratterizzata da disabilità intellettiva da lieve a grave associata a menomazioni variabili, tra cui ipotonia, discinesia, spasticità, andatura atassica, microcefalia, epilessia e disturbi comportamentali. La RM può rivelare ipoplasia del corpo calloso o ventricolomegalia. Sono stati descritti anche altri risultati aggiuntivi, come l'iper mobilità articolare, i cambiamenti nella pigmentazione della pelle e la compromissione della vista.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DDX3X	rs796052235	GG
DDX3X	rs796052232	TT
DDX3X	rs796052231	CC
DDX3X	rs796052226	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457260

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome disabilità cognitiva legata all'X-malformazione di Dandy-Walker-malattia dei gangli della base-epilessia

La malformazione di Dandy-Walker legata all'X con disabilità intellettiva, malattia dei gangli della base e convulsioni (XDIBS) o sindrome di Pettigrew è una malformazione del sistema nervoso centrale caratterizzata da grave ritardo mentale, ipotonia precoce con progressione verso la spasticità e contratture. , coreoatetosi, convulsioni, viso dismorfico (viso allungato con fronte prominente) e anomalie dell'imaging cerebrale come la malformazione di Dandy-Walker e depositi di ferro.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AP1S2	rs587777542	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1568

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X, psicosi, macroorchidismo

È una disabilità intellettiva sindromica legata all'X, caratterizzata da ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva di gravità variabile, ritardo o assenza del linguaggio, segni piramidali, tremore, macroorchidismo e disturbi comportamentali e dell'umore di grado variabile, che comprendono la psicosi e i tratti autistici. La malattia colpisce soprattutto i maschi; alcune femmine presentano deficit cognitivi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MECP2	rs63094662	CC
MECP2	rs61751444	GG
MECP2	rs28934908	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3077

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome disabilità cognitiva-afasia espressiva-dismorfismi facciali

È una rara disabilità intellettiva sindromica di origine genetica caratterizzata da disabilità intellettiva da moderata a grave, deficit del linguaggio (discorso completamente assente o significativamente compromesso) e dismorfismo facciale caratteristico (viso allungato, sopracciglia dritte e, meno frequentemente, orecchie basse) . e macchie caffè-latte). Ulteriori risultati osservati in modo variabile includono ritardo motorio, disturbi comportamentali e crisi epilettiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SETBP1	rs606231273	CC
SETBP1	rs606231272	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436151

Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva - cataratta - calcificazione del padiglione dell'orecchio - miopia

La disabilità intellettiva-ataratta-calcificazione dei padiglioni auricolari-miopia è una malattia genetica rara da disabilità intellettiva, caratterizzata da macrocefalia, ipotonia, dismorfismi facciali (fronte ampia, ptosi, rime palpebrali oblique verso il basso, orecchio esterno ingrossato e calcificato, mascella grande), peli radi, alta statura e disabilità intellettiva. Nell'età adulta possono essere presenti anche sordità, diabete insulino-resistente e atrofia progressiva dei muscoli distali (che esita in contratture articolari). Raramente sono presenti anomalie del comportamento (aggressività ed irrequietezza), ipotiroidismo, calcificazioni cerebrali, atassia e neuropatia periferica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ZBTB20	rs483353069	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3042

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da disabilità intellettiva, crisi epilettiche, ipotonia e anomalie oculari e scheletriche

Si tratta di una rara malattia congenita della glicosilazione caratterizzata da ipotonia neonatale, ritardo dello sviluppo, grave disabilità intellettiva, convulsioni fin dall'infanzia, problemi visivi, atrofia cerebrale e cerebellare e anomalie scheletriche come brachicefalia e scoliosi. Le persone colpite presentano caratteristiche dismorfiche: fronte alta, naso corto, bocca aperta a causa dell'ipotonia facciale, tra gli altri. Possono presentare anomalie cardiache e urogenitali e basse concentrazioni plasmatiche di fosfatasi alcalina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs200790673	AA
PIGT	rs201317502	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369837

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da disabilità intellettiva, macrocefalia, ipotonia e anomalie del comportamento

È una disabilità intellettiva sindromica rara, caratterizzata da ipotonia, ritardo dello sviluppo globale, assenza o difetti del linguaggio, disabilità intellettiva, macrocefalia, dismorfismi sfumati, crisi epilettiche e disturbo dello spettro autistico. Può associarsi ad anomalie oculari, cardiache, scheletriche e del sistema nervoso centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PPP2R5D	rs863225081	GG
PPP2R5D	rs863225080	GG
PPP2R5D	rs863225079	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457279

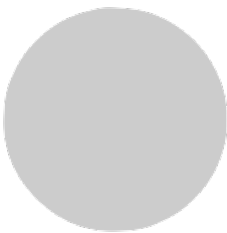
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome deficit cognitivo-grave ritardo nell'acquisizione del linguaggio-dismorfismi lievi

La sindrome che associa la disabilità intellettiva, il grave ritardo del linguaggio e i dismorfismi lievi è una malattia genetica rara da disabilità intellettiva, caratterizzata da un quadro clinico molto variabile, che di solito comprende il ritardo dello sviluppo globale da lieve a grave, il grave deficit del linguaggio e della sua acquisizione, la disabilità intellettiva da lieve a marcata, la disfagia, l'ipotonia, la macrocefalia vera o relativa, e i problemi comportamentali (tratti autistici, iperattività, instabilità emotiva). I dismorfismi facciali caratteristici comprendono la fronte ampia e prominente, l'ipertelorismo, le rime palpebrali oblique verso il basso, la ptosi, il naso corto e globoso con punta grande, l'ispessimento della porzione mucosa delle labbra, la bocca grande ed aperta con angoli rivolti verso il basso. Può associarsi a malformazioni cerebrali, cardiache, urogenitali ed oculari.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391372

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FOXP1	rs869025203	GG
FOXP1	rs869025202	TT
FOXP1	rs797045586	CC
FOXP1	rs797045584	GG
FOXP1	rs794727155	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla tipo 4

È una malattia neurometabolica genetica rara, grave, caratterizzata dall'esordio nell'infanzia di progressiva regressione dello sviluppo neurologico, atrofia ottica con nistagmo e malattia diffusa della sostanza bianca. Gli individui affetti generalmente presentano ipotonia centrale che progredisce verso la spasticità e l'iperreflessia delle estremità, evolvendo infine in uno stato vegetativo. La sindrome è frequentemente associata a infezioni polmonari ricorrenti e occasionalmente si possono osservare convulsioni (solitamente tonico-cloniche generalizzate). La risonanza magnetica cerebrale mostra anomalie simmetriche bilaterali diffuse nella sostanza bianca periventricolare con lesioni variabili in altre aree, sebbene con conservazione dei gangli della base.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ISCA2	rs730882246	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457406

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da displasia corticale ed epilessia focale

È una rara epilessia genetica caratterizzata da macrocefalia o circonferenza cranica relativamente ampia, riflessi tendinei profondi ridotti o assenti e lieve ritardo motorio grossolano nella prima infanzia, seguiti da crisi focali refrattarie con regressione del linguaggio, anomalie comportamentali (iperattività, deficit di attenzione, aggressività /comportamento autolesionistico, tratti dello spettro autistico) e successiva disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CNTNAP	rs752550849	CC
CNTNAP	rs730880276	GG
CNTNAP	rs398124268	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163681

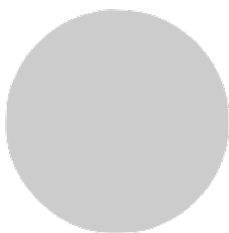
Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondiloperiferica-ulna corta

La sindrome che associa displasia spondiloperiferica e ulna corta è una displasia scheletrica primitiva rara di origine genetica. Il quadro clinico è molto variabile, perlopiù caratterizzato da platispondilia, alterazioni secondarie alla brachidattilia di tipo E (accorciamento dei metacarpi e dei metatarsi; accorciamento delle falangi distali delle mani e dei piedi) accorciamento bilaterale dell'ulna e statura moderatamente bassa. Possono essere presenti ulteriori segni clinici scheletrici (ipoplasia medio-facciale, alterazioni degenerative della porzione prossimale del femore, limitazione dell'estensione del gomito, sacralizzazione bilaterale di L5, piedi tali), miopia, sordità e disabilità intellettiva.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1856

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs121912880	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli

La sindrome displasia spondilo-metafisaria-distrofia dei coni-bastoncini è caratterizzata dall'associazione di displasia spondilo-metafisaria (caratterizzata da platispondilia, accorciamento delle ossa tubolari e progressiva irregolarità metafisaria e svuotamento), con ritardo della crescita postnatale e progressiva compromissione della vista dovuta alla distrofia di coni e bastoncelli. Finora, è stato descritto in otto individui. La trasmissione sembra essere autosomica recessiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCYT1A	rs587777195	AA
PCYT1A	rs587777194	CC
PCYT1A	rs587777192	GG
PCYT1A	rs587777191	CC
PCYT1A	rs587777190	GG
PCYT1A	rs587777189	GG
PCYT1A	rs540053239	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85167

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da discheratosi intraepiteliale corneale, ipercheratosi palmoplantare e discheratosi laringea

La sindrome che associa la discheratosi intraepiteliale corneale, l'ipercheratosi palmoplantare e la discheratosi laringea è una distrofia genetica rara della cornea, caratterizzata da opacità e discheratosi della cornea (che possono compromettere la vista), associate a segni clinici sistemici, che comprendono l'ipercheratosi palmoplantare, la discheratosi laringea, le cicatrici ipercheratosiche pruriginose, la rinite cronica, la disidrosi e/o l'ispessimento delle unghie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NLRP1	rs1057519493	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352662

Malattie ereditarie (genetica)

Distrofia corneale - sordità percettiva

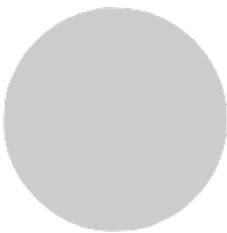
La distrofia corneale con sordità percettiva (DCSP), o sindrome di Harboyan, è una condizione degenerativa della cornea caratterizzata dall'associazione tra la distrofia endoteliale congenita ereditaria (CHED,) e l'ipoacusia neurosensoriale postlinguale progressiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC4A11	rs759540763	CC
SLC4A11	rs121909394	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1490

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Donnai-Barrow

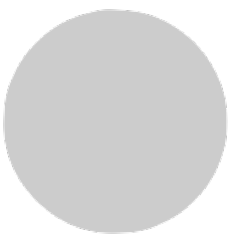
È una sindrome da malformazioni congenite multiple, caratterizzata da dismorfismi facciali, miopia e altre anomalie oculari, sordità, agenesia del corpo calloso, proteinuria a basso peso molecolare e disabilità intellettiva di grado variabile. Spesso i pazienti presentano ernia diaframmatica congenita (CDH) e/o onfalocele.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRP2	rs80338747	AA
LRP2	rs752197557	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2143

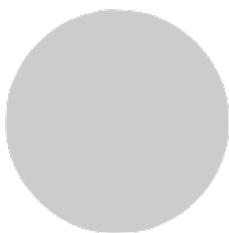
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Dravet

La sindrome di Dravet (DS) è un'epilessia ereditaria dell'infanzia caratterizzata da una varietà di crisi epilettiche resistenti ai farmaci, spesso indotte dalla febbre, che si verificano in bambini altrimenti sani e generalmente provocano disabilità motoria e cognitiva.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33069

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1027	rs863225037	CC
LOC1027	rs863225036	TT
LOC1027	rs863225035	AA
LOC1027	rs863225033	CC
LOC1027	rs863225032	GG
LOC1027	rs796053036	CC
LOC1027	rs796053014	TT
LOC1027	rs796053004	GG
LOC1027	rs796053001	AA
LOC1027	rs794726853	CC
LOC1027	rs794726852	TT
LOC1027	rs794726851	CC
LOC1027	rs794726845	GG
LOC1027	rs794726841	GG
LOC1027	rs794726836	CC
LOC1027	rs794726835	TT
LOC1027	rs794726822	CC
LOC1027	rs794726817	CC
LOC1027	rs794726816	TT
LOC1027	rs794726809	GG
LOC1027	rs794726804	AA
LOC1027	rs794726801	GG
LOC1027	rs794726800	CC
LOC1027	rs794726789	GG
LOC1027	rs794726784	CC
LOC1027	rs794726781	GG
LOC1027	rs794726780	CC
LOC1027	rs794726779	GG
LOC1027	rs794726770	CC
LOC1027	rs794726769	CC
LOC1027	rs794726763	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Dubin-Johnson

La sindrome di Dubin-Johnson (DJS) è una malattia epatica ereditaria benigna, caratterizzata clinicamente da iperbilirubinemia cronica, prevalentemente coniugata, e istopatologicamente da deposizione di pigmento nero-marrone nelle cellule parenchimali del fegato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCC2	rs72558199	CC
ABCC2	rs56199535	CC
ABCC2	rs34937870	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=234

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen

Si tratta di una rara displasia ossea primaria genetica del gruppo delle displasie spondilo-epi-metafisarie (SEMD) caratterizzata da progressiva bassa statura grave con tronco corto, sterno sporgente, microcefalia, ritardo mentale e reperti radiologici patognomonic (platispondilia). placche terminali a gobba, teste femorali irregolarmente ossificate, processo odontoideo ipoplasico e creste iliache "simili a pizzo").

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYM	rs775414124	TT
DYM	rs768509996	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=239

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cardiaco-valvolare

Si tratta di una rara forma di sindrome di Ehlers-Danlos (EDS) caratterizzata da cute liscia, iperestensibilità cutanea, predisposizione alle ecchimosi, cicatrizzazione atrofica, ipermobilità articolare e gravi difetti progressivi delle valvole cardiache tra cui rigurgito della valvola mitrale e/o aortica

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL1A2	rs67162110	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230851

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Ehlers-Danlos tipo ipermobile

La sindrome di Ehlers-Danlos tipo ipermobile (HT-EDS) è la forma più frequente di EDS, un gruppo di malattie ereditarie del tessuto connettivo. È caratterizzata da iperlassità articolare, lieve iperestensibilità cutanea, fragilità dei tessuti e sintomi extra-muscolo-scheletrici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL3A1	rs863224860	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=285

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo muscolo-contratturale

Si tratta di una rara malattia sistemica caratterizzata da contratture congenite multiple, caratteristiche craniofacciali distintive (come fontanella allargata, ipertelorismo, rime palpebrali inclinate verso il basso, sclera blu, deformità del padiglione auricolare, palato ogivale) evidenti alla nascita o nella prima infanzia, nonché come reperti cutanei caratteristici (iperestensibilità della pelle, fragilità cutanea con cicatrici atrofiche, predisposizione alle ecchimosi e aumento del numero di solchi palmari). Ulteriori reperti includono lussazioni croniche o ricorrenti, deformità toraciche e spinali, dita dalla forma insolita, diverticoli del colon, pneumotorace e anomalie urogenitali e oculari, tra gli altri. I test molecolari sono necessari per la conferma diagnostica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CHST14	rs121908258	AA
CHST14	rs121908257	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2953

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Ehlers-Danlos periodontica

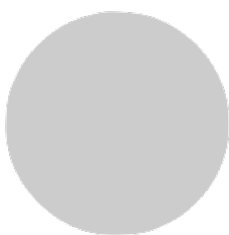
Un raro tipo di sindrome di Ehlers-Danlos caratterizzato dall'insorgenza infantile o adolescenziale di parodontite grave e intrattabile, mancanza di gengiva aderente e presenza di placche pretibiali. Ulteriori manifestazioni sono la facile formazione di lividi, l'iper mobilità principalmente delle articolazioni distali, l'iperestensibilità e la fragilità della pelle, la cicatrizzazione anomala, le infezioni ricorrenti, le ernie, i tratti facciali marfanoidi, l'acrogeria e la vascolarizzazione prominente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C1S	rs886040975	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75392

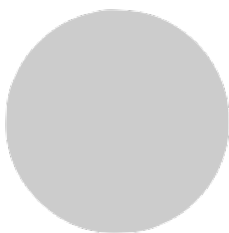
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare

Una rara malattia genetica del tessuto connettivo tipicamente caratterizzata dall'associazione di inaspettata fragilità d'organo (grave rottura arteriosa/intestinale/uterina) con caratteristiche fisiche variabili come pelle sottile e traslucida, tendenza alla formazione di lividi e tratti facciali acrogerici.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=286

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL3A1	rs878853651	GG
COL3A1	rs794728060	CC
COL3A1	rs794728040	GG
COL3A1	rs587779723	GG
COL3A1	rs587779716	GG
COL3A1	rs587779715	GG
COL3A1	rs587779706	GG
COL3A1	rs587779705	GG
COL3A1	rs587779704	GG
COL3A1	rs587779703	GG
COL3A1	rs587779696	GG
COL3A1	rs587779695	GG
COL3A1	rs587779691	GG
COL3A1	rs587779687	GG
COL3A1	rs587779682	AA
COL3A1	rs587779673	GG
COL3A1	rs587779672	GG
COL3A1	rs587779671	GG
COL3A1	rs587779664	GG
COL3A1	rs587779650	GG
COL3A1	rs587779644	GG
COL3A1	rs587779641	GG
COL3A1	rs587779639	GG
COL3A1	rs587779638	GG
COL3A1	rs587779634	GG
COL3A1	rs587779627	GG
COL3A1	rs587779623	GG
COL3A1	rs587779620	GG
COL3A1	rs587779609	GG
COL3A1	rs587779607	CC
COL3A1	rs587779606	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome encefalomiopatia - cardiomiopatia - distress respiratorio neonatale

È una rara malattia mitocondriale caratterizzata dall'insorgenza neonatale di gravi segni e sintomi cardiaci e/o neurologici associati principalmente a un esito fatale nel periodo neonatale o dell'infanzia, sebbene siano stati descritti anche un fenotipo più lieve, a esordio tardivo e un coinvolgimento neurologico. lentamente progressiva. Le manifestazioni cliniche sono variabili e comprendono insufficienza respiratoria, ipotonia, cardiomiopatia e crisi. Il lattato sierico è elevato nella maggior parte dei casi. L'imaging cerebrale può mostrare atrofia o ipoplasia cerebellare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COQ4	rs143441644	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457185

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome nefrosica, pneumopatia interstiziale, epidermolisi bollosa

La sindrome nefrosica congenita con pneumopatia interstiziale e epidermolisi bollosa è una malattia multiorgano potenzialmente letale che esordisce nei primi mesi di vita con distress respiratorio e proteinuria di tipo nefrosico, che esita in una pneumopatia interstiziale grave e nell'insufficienza renale. Alcuni pazienti presentano anche alterazioni cutanee, comprese vesciche ed erosioni della cute, fino al quadro caratteristico dell'epidermolisi bollosa, con distrofia delle unghie dei piedi e capelli radi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITGA3	rs797045048	GG
ITGA3	rs540704248	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306504

Malattie ereditarie (genetica)

Epilessia progressiva - ritardo mentale, tipo finlandico

L'epilessia progressiva con deficit cognitivo di tipo finlandese (nota anche come epilessia nordica) è un sottotipo di ceroidlipofusinosi neuronale (NCL;), caratterizzato da convulsioni, progressivo deterioramento della capacità intellettuale e perdita della vista di varia entità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLN8	rs104894064	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1947

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di George-Munoz

L'epilessia ristretta femminile con disabilità intellettiva è una rara sindrome epilettica legata all'X caratterizzata da convulsioni febbrili o afebbrili (principalmente tonico-cloniche, ma anche assenti, miocloniche e atoniche) che esordiscono nei primi anni di vita e, nella maggior parte dei casi, ritardo dello sviluppo e disabilità intellettiva di gravità variabile. Anche i disturbi comportamentali (p. es., tratti autistici, iperattività e aggressività) sono frequentemente associati. Questa malattia colpisce esclusivamente le donne, con gli uomini che ne sono portatori illesi, nonostante l'eredità legata all'X.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PCDH19	rs797045873	GG
PCDH19	rs796052839	TT
PCDH19	rs796052837	GG
PCDH19	rs796052813	CC
PCDH19	rs796052812	GG
PCDH19	rs796052802	GG
PCDH19	rs796052800	CC
PCDH19	rs796052799	GG
PCDH19	rs587784299	TT
PCDH19	rs398123603	TT
PCDH19	rs267606933	GG
PCDH19	rs1060502176	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2076

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome fibromatosi gengivale-ipertricosi

La sindrome fibromatosi gengivale-ipertricosi è una malattia rara, autosomica dominante, caratterizzata da iperaccrescimento generalizzato della gengiva, a esordio alla nascita o nel periodo infantile, associato a ipertricosi generalizzata alla nascita, nei primi anni di vita o durante la pubertà, che interessa prevalentemente la faccia, gli arti superiori e la regione centrale della schiena.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCA5	rs199753304	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2026

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Floating-Harbor

La sindrome Floating-Harbor è una malattia rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli e disabilità intellettiva, caratterizzata da dismorfismi facciali, bassa statura associata a ritardo dell'età ossea e del linguaggio espressivo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SRCAP	rs587784444	CC
SRCAP	rs199469465	CC
SRCAP	rs199469464	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2044

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Bloom

La sindrome di Bloom è una malattia rara associata a deficit di crescita pre e postnatale, eruzione eritematosa telangectasica del viso e di altre aree esposte al sole, resistenza all'insulina e predisposizione all'esordio precoce e al cancro ricorrente di più sistemi di organi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=125

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Frasier

È una rara malattia glomerulare sindromica di origine genetica caratterizzata dall'associazione di nefropatia glomerulare progressiva e disgenesia gonadica completa 46, XY con un alto rischio di sviluppare gonadoblastoma.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WT1	rs587776577	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=347

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Gerstmann-Straussler-Scheinker

Una rara malattia ereditaria da prioni umani caratterizzata da atassia cerebellare lentamente progressiva ad insorgenza nell'età adulta, con demenza che si sviluppa relativamente tardi nel decorso della malattia (fenotipo atassico classico). I pazienti possono presentare anomalie dell'andatura e frequenti cadute, disartria, disfagia, nistagmo, dismetria e infine sindrome pancerebellare, mioclono, spasticità, grave demenza e mutismo. La malattia è invariabilmente fatale dopo cinque anni in media. La caratteristica neuropatologica è la presenza di numerose placche multicentriche di proteine prioniche nella corteccia cerebrale e cerebellare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRNP	rs11538758	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=356

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Gitelman

La sindrome di Gitelman (GS) è una malattia rara caratterizzata da alcalosi metabolica ipokaliemica, marcata ipomagnesemia e livelli bassi di calcio nelle urine.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MIR6863	rs199974259	GG
SLC12A3	rs749098014	GG
SLC12A3	rs568513106	TT
SLC12A3	rs374163823	GG
SLC12A3	rs267607050	CC
SLC12A3	rs140012781	CC
SLC12A3	rs121909382	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=358

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Hermansky-Pudlak con fibrosi polmonare

La sindrome di Hermansky-Pudlak con fibrosi polmonare è una malattia che comprende entrambi i tipi di sindrome di Hermansky-Pudlak (HPS-1 e HPS-4), (HPS;), una malattia multisistemica caratterizzata da albinismo oculocutaneo, diatesi emorragica e, in alcuni casi, fibrosi polmonare o colite granulomatosa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HPS1	rs121908385	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231500

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Hermansky-Pudlak da deficit di BLOC-2

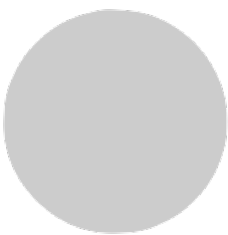
La sindrome di Hermansky-Pudlak senza fibrosi polmonare come complicanza comprende tre forme relativamente lievi (HPS-3, HPS-5 e HPS-6) della sindrome di Hermansky-Pudlak (HPS; si veda questo termine), una malattia multisistemica caratterizzata da disturbi oculari o albinismo oculocutaneo, diatesi emorragica e, in alcuni casi, colite granulomatosa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HPS3	rs201227603	GG
HPS3	rs121908316	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231512

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome idrope - acidosi lattica - anemia sideroblastica - insufficienza multisistemica

È una rara malattia mitocondriale caratterizzata da complicanze prenatali tra cui oligoidramnios, restrizione della crescita fetale, idrope e anemia, seguite da grave acidosi lattica, malattia della membrana ialina, ipertensione polmonare, anomalie cardiache, disfunzione epatica, anomalie urogenitali e malattia renale progressiva. crisi, trombocitopenia e anemia sideroblastica che causano insufficienza d'organo multisistemica e morte poco dopo la nascita. Sono stati descritti anche pazienti meno gravemente affetti da ipoacusia neurosensoriale e ritardo dello sviluppo sopravvissuti al periodo neonatale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LARS2	rs786205560	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=528091

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome iper-IgM con suscettibilità alle infezioni opportunistiche

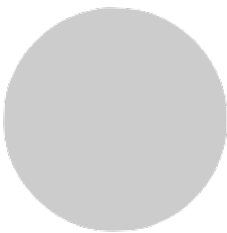
La sindrome iper-IgM con suscettibilità alle infezioni opportunistiche è un'immunodeficienza genetica combinata grave rara, caratterizzata da livelli normali o elevati di IgM e concentrazioni basse o assenti di IgG, IgA e IgE nel siero. La malattia esordisce con infezioni batteriche ricorrenti o gravi e suscettibilità alle infezioni opportunistiche (soprattutto polmonite da *P. jiroveci*, ma anche criptosporidiosi cronica, criptococcosi, infezione da citomegalovirus e toxoplasmosi). Spesso i pazienti presentano malattie ematologiche (neutropenia, anemia e trombocitopenia). I test immunologici evidenziano una riduzione nel numero delle cellule B della memoria CD27+ e l'assenza dei centri germinativi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CD40LG	rs193922136	CC
CD40LG	rs193922135	CC
CD40LG	rs104894778	CC
CD40LG	rs104894777	TT
CD40LG	rs104894774	TT
CD40LG	rs104894769	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=183663

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da iper-IgE autosomica dominante

La sindrome da iper-IgE autosomica dominante (AD-HIES) è un'immunodeficienza primitiva molto rara caratterizzata dalla triade clinica: livelli elevati di IgE nel siero (>2000 IU/ml), ascessi cutanei ricorrenti da stafilococco e polmonite ricorrente associata alla formazione di pneumatoceci.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STAT3	rs193922722	AA
STAT3	rs193922720	CC
STAT3	rs193922719	TT
STAT3	rs193922717	CC
STAT3	rs193922716	GG
STAT3	rs113994139	CC
STAT3	rs113994135	GG
STAT3	rs193922721	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2314

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da iperfosfatasia e disabilità intellettiva

È una malattia scheletrica congenita rara correlata a un disturbo della glicosilazione, caratterizzata da ipotonia, grave ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, crisi epilettiche, aumento dei livelli di fosfatasi alcalina nel siero, accorciamento delle falangi distali con unghie ipoplastiche, e dismorfismi facciali. Può associarsi a palatoschisi, megacolon, malformazioni anorettali e cardiopatie congenite.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PIGV	rs139073416	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247262

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome iperinsulinismo-iperammoniemia

L'iperinsulinismo associato a iperammoniemia (HIHA) è una forma comune di iperinsulinismo diffuso sensibile al diazossido, caratterizzata da una secrezione eccessiva/incontrollata di insulina (non proporzionale al livello della glicemia), iperammoniemia asintomatica ed episodi ricorrenti di ipoglicemia grave secondari al digiuno e ai pasti ricchi di proteine, che richiedono un trattamento rapido e intensivo per prevenire le sequele neurologiche. Possono anche manifestarsi epilessia e deficit cognitivi non correlati all'ipoglicemia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GLUD1	rs797045597	CC
GLUD1	rs121909734	CC
GLUD1	rs121909731	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35878

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da ipoidrosi, ipoplasia dello smalto, cheratoderma palmoplantare e disabilità intellettiva

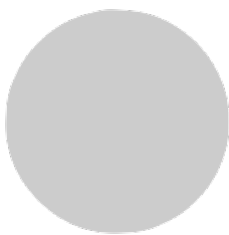
La sindrome che associa l'ipoidrosi, l'ipoplasia dello smalto, il cheratoderma palmoplantare e la disabilità intellettiva è una malattia genetica rara da disabilità intellettiva, caratterizzata da disabilità intellettiva grave associata a difetti significativi del linguaggio, ipoidrosi (che spesso esita nell'ipertermia) con ghiandole sudoripare di aspetto normale, ipoplasia dello smalto dei denti, ipercheratosi palmoplantare e, spesso, microcefalia acquisita. I pazienti possono anche presentare alcuni dismorfismi sfumati, comprese le sopracciglia rade nella parte laterale, la punta del naso grossolana e l'ingrossamento della porzione mucosa delle labbra.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COG6	rs730882236	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363523

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da ipoplasia del pancreas e della cistifellea ed atresia intestinale

Sindrome che associa l'ipoplasia del pancreas e della cistifellea e l'atresia intestinale è una malformazione viscerale genetica rara, potenzialmente letale, caratterizzata da diabete neonatale, pancreas ipoplasico o anulare, atresia del duodeno e del digiuno, ed aplasia o ipoplasia della cistifellea. Di solito i pazienti presentano ritardo della crescita pre- e post-natale, malnutrizione, malrotazione dell'intestino, malassorbimento, iperbilirubinemia coniugata, acolia ed infezioni. Può associarsi a cardiopatie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RFX6	rs587780440	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293864

Malattie ereditarie (genetica)

Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia congenita

Un raro diabete mellito sindromico caratterizzato da parziale agenesia pancreatica, diabete mellito e anomalie cardiache (tra cui trasposizione dei grossi vasi, difetti del setto atriale o ventricolare, stenosi polmonare o dotto arterioso pervio).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GATA6	rs387906818	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2255

Malattie ereditarie (genetica)

Ipotonia-deficit del linguaggio-ritardo cognitivo grave

La sindrome che associa ipotonia, deficit del linguaggio e ritardo cognitivo grave è una malattia neurodegenerativa genetica rara, caratterizzata da ipotonia persistente grave (che esordisce alla nascita o nel primo periodo neonatale), grave ritardo dello sviluppo globale (con assenza o importante riduzione del linguaggio, difficoltà o incapacità di rotolarsi, mettersi a sedere o camminare), grave disabilità intellettiva e ritardo della crescita. Altri segni clinici sono la microcefalia, la spasticità periferica progressiva, lo strabismo bilaterale e il nistagmo e i dismorfismi facciali di gravità variabile (plagiocefalia, fronte ampia, naso piccolo, orecchie a basso impianto, micrognazia e bocca con labbro superiore "a tenda").

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UNC80	rs869025319	TT
UNC80	rs869025317	GG
UNC80	rs864321623	GG
UNC80	rs200659479	CC
UNC80	rs864321622	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371364

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Holt-Oram

La sindrome di Holt-Oram (HOS) è una malattia genetica caratterizzata da difetti in riduzione degli arti, anomalie scheletriche degli arti superiori e cardiopatie congenite lievi o gravi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TBX5	rs863223776	CC
TBX5	rs104894382	GG
TBX5	rs104894378	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=392

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford

La sindrome di Hutchinson-Gilford progeria è una malattia rara, fatale, autosomica dominante, da invecchiamento precoce che inizia nell'infanzia e caratterizzata da crescita ridotta, crescita ritardata, aspetto facciale tipico (fronte prominente, occhi scuri, naso, naso sottile con punta a becco, labbra, micrognazia e orecchie sporgenti) e varie caratteristiche dermatologiche (alopecia generalizzata, pelle dall'aspetto invecchiato, pelle sclerotica e con fossette sull'addome e sulle estremità, vascolarizzazione cutanea prominente, depigmentazione, ipoplasia ungueale e perdita di grasso sottocutaneo).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LMNA	rs58596362	CC
LMNA	rs267607547	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=740

Malattie ereditarie (genetica)

Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia

L'ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia (IFAP) è una malattia genetica rara caratterizzata sin dalla nascita dalla triade ittiosi follicolare, alopecia e fotofobia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MBTPS2	rs122468178	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2273

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome ittiosi-prematurità

La sindrome ittiosi-prematurità è una forma rara di ittiosi congenita sindromica, caratterizzata da nascita prematura (di solito la durata della gravidanza è compresa tra 30 e 32 settimane) associata a epidermide spessa, desquamata, dall'aspetto simile alla vernice caseosa, asfissia neonatale ed eosinofilia persistente. Dopo il periodo perinatale, il quadro clinico dei pazienti tende a migliorare, mentre i segni cutanei (squame simili alla vernice caseosa) evolvono in una forma lieve di ipercheratosi follicolare piatta, associata ad atopia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC27A4	rs137853134	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88621

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Imlerslund-Gräsbeck

La sindrome di Imlerslund-Grasbeck (IGS) o malassorbimento selettivo di vitamina B12 (cobalamina) con proteinuria è una rara malattia autosomica recessiva caratterizzata da carenza di vitamina B12 che comunemente provoca anemia megaloblastica, che risponde alla terapia parenterale con vitamina B12 e compare durante l'infanzia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CUBN	rs386833778	GG
CUBN	rs374417889	GG
CUBN	rs143944436	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35858

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome crisi epilettiche a esordio precoce - anomalie degli arti distali - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo globale

Un raro difetto genetico multiplo alla nascita o sindrome dismorfica caratterizzata da ritardo dello sviluppo variabile, disabilità intellettiva, convulsioni ad esordio precoce e dismorfismi facciali (incluse sopracciglia arcuate, lunghe fessure palpebrali, canna nasale prominente, orecchie grandi, labbro superiore sottile e palato arcuato alto) .). Altre caratteristiche segnalate sono microcefalia, ipotonia, ritardo della crescita, difetti cardiaci congeniti e malformazioni delle dita delle mani e dei piedi, nonché ulteriori manifestazioni neurologiche (come atassia o tetraplegia spastica). L'imaging cerebrale può mostrare ipoplasia del corpo calloso, anomalie della sostanza bianca o atrofia corticale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OTUD6B	rs368313959	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505237

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da insensibilità completa agli androgeni

La sindrome da insensibilità completa agli androgeni (CAIS) è una forma di sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS;), un disturbo dello sviluppo sessuale (DSD), caratterizzato dalla presenza di genitali esterni femminili in un individuo 46, XY con normale sviluppo testicolare ma non discendente testicoli e mancanza di risposta a livelli di androgeni adeguati all'età.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AR	rs9332970	TT
AR	rs754201976	GG
AR	rs137852594	CC
AR	rs137852572	GG
AR	rs137852565	GG
AR	rs137852564	GG
AR	rs137852562	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99429

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni

Un disturbo dello sviluppo sessuale (DSD) distinto dalla sindrome da completa insensibilità agli androgeni (AIS completa), caratterizzato da uno sviluppo genitale anormale in un individuo di 46,XY con normale sviluppo testicolare e sensibilità parziale ai livelli di androgeni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AR	rs9332971	GG
AR	rs137852577	CC
AR	rs137852569	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90797

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da insufficienza epatica acuta infantile ed interessamento multisistemico

La sindrome che associa l'insufficienza epatica acuta infantile ad un interessamento multisistemico è una malattia genetica rara del parenchima epatico, caratterizzata da insufficienza epatica acuta, che esordisce nel primo anno di vita con ritardo della crescita, ipotonia, moderato ritardo dello sviluppo globale, crisi epilettiche, anomalie della funzione epatica, anemia microcitica e livelli elevati di lattato nel siero. Altri segni clinici sono la steatosi e la fibrosi epatica, le anomalie morfologiche del cervello e la tubulopatia renale. L'insufficienza epatica viene aggravata anche dalle malattie lievi concomitanti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NBAS	rs761330483	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370088

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Jackson-Weiss

La sindrome di Jackson-Weiss (JWS) è una malattia genetica rara, caratterizzata da malformazioni dei piedi (fusioni del tarso e del metatarso; alluci corti e larghi deviati medialmente) e, in alcuni pazienti, craniosinostosi associata a dismorfismi facciali. Le mani sono normali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR1	rs121909627	GG
FGFR2	rs121918487	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1540

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Jeune

La sindrome di Jeune, nota anche come distrofia toracica asfissiante, è una displasia a costa-corta, caratterizzata da torace stretto, arti corti e anomalie scheletriche, che comprendono, tra l'altro, un aspetto a "tridente" dell'acetabolo e alterazioni metafisarie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DYNC2LI	rs769975073	GG
DYNC2LI	rs745930390	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=474

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Johanson-Blizzard

La sindrome di Johanson-Blizzard (JBS) è una malattia da difetti congeniti multipli, caratterizzata da insufficienza pancreatica esocrina, ipoplasia/aplasia delle ali del naso, ipodontia, sordità neurosensoriale, ritardo della crescita, malformazioni anali e urogenitali e disabilità intellettiva di grado variabile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UBR1	rs797045112	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2315

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Joubert con difetto epatico

La sindrome di Joubert (JS) con difetto epatico è un sottogruppo molto raro della sindrome di Joubert e dei disturbi correlati (JSRD;); è caratterizzato dai segni neurologici della JS associati alla fibrosi epatica congenita (CHF).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TMEM67	rs758948621	AA
TMEM67	rs267607119	TT
TMEM67	rs267607115	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1454

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Joubert con difetto oculare

La sindrome di Joubert con difetto oculare è, insieme alla JS pura, il sottotipo più frequente della sindrome di Joubert e dei disturbi correlati (JSRD; si vedano questi termini), caratterizzato dalle caratteristiche neurologiche della JS associate alla distrofia retinica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs777668842	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs201391050	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220493

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Joubert associata a difetto oculorenale

La sindrome di Joubert (SJ) con difetto oculorenale è un raro sottogruppo della sindrome di Joubert e dei disturbi correlati (JSRD;); è caratterizzato dai segni clinici della SJ associati sia alla malattia renale che a quella oculare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TMEM216	rs755459875	TT
TMEM216	rs201108965	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2318

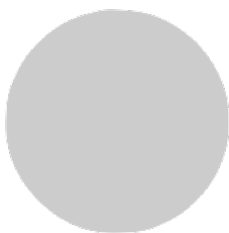
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Kabuki

Una rara anomalia congenita multipla/disturbo dello sviluppo neurologico caratterizzata da cinque caratteristiche principali: disabilità intellettiva (tipicamente da lieve a moderata), malformazioni viscerali (spesso difetti cardiaci congeniti), persistenza dei polpastrelli fetali, bassa statura postnatale, anomalie scheletriche (brachimesofalangia, brachidattilia V, anomalie della colonna vertebrale e clinodattilia del quinto dito) e caratteristiche facciali specifiche (sopracciglia arcuate e larghe, rime palpebrali lunghe, eversione della palpebra inferiore, orecchie grandi e prominenti a coppa, punta del naso depressa e columella corta). Si osservano frequentemente varie funzionalità aggiuntive.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2322

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KMT2D	rs863224890	GG
KMT2D	rs797045659	GG
KMT2D	rs794727688	GG
KMT2D	rs794727420	GG
KMT2D	rs727503987	GG
KMT2D	rs727503983	GG
KMT2D	rs727503979	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783711	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783695	GG
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs398123729	CC
KMT2D	rs398123721	GG
KMT2D	rs398123708	GG
KMT2D	rs398123704	GG
KMT2D	rs267607237	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Kelley-Seegmiller

La sindrome di Kelley-Seegmiller (KSS) è la forma più lieve del deficit di ipoxantina-guanina-fosforibosil-transferasi (HPRT), una malattia ereditaria del metabolismo delle purine, associata alla sovrapproduzione di acido urico (AU) che porta alla urolitiasi e all'insorgenza precoce di gotta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HPRT1	rs398123241	GG
HPRT1	rs369065223	CC
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852484	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79233

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome della cute rigida

È una malattia cutanea rara e lenta con pelle indurita che aderisce ai tessuti sottostanti, soprattutto sulle spalle, sulla parte bassa della schiena e sulle cosce. Presenta ipertricosi, iperpigmentazione, mobilità articolare limitata e contratture in flessione. Sono associati noduli cutanei e manifestazioni extracutanee come neuropatia, scoliosi, camminata in punta di piedi e restringimento del torace. Sono presenti anche alterazioni polmonari restrittive, debolezza muscolare e ritardo della crescita. Senza iperreattività vascolare o coinvolgimento viscerale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FBN1	rs267606798	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2833

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Leigh

Una malattia neurologica progressiva definita da caratteristiche neuropatologiche specifiche che associano lesioni del tronco cerebrale e dei gangli della base.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP6	rs199476138	TT
CYTB	rs207459999	GG
MIR3944	rs587776498	GG
MT TK	rs118192098	AA
MT TV	rs199476144	CC
ND6	rs199476109	TT
SURF1	rs782682492	TT
SURF1	rs782623477	GG
SURF1	rs781948238	CC
SURF2	rs863224926	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=506

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Leigh con sindrome nefrosica

È una malattia neurometabolica genetica rara, caratterizzata da encefalomiopatia (ritardo dello sviluppo, nistagmo, atassia progressiva, distonia, amiotrofia, perdita della vista, sordità neurosensoriale, crisi epilettiche) e lesioni simmetriche bilaterali nei gangli basali o nel tronco encefalico, evidenti alle immagini diagnostiche, associate alla sindrome nefrosica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COQ2	rs121918233	CC
COQ2	rs121918231	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255249

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Lesch-Nyhan

La sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) è la forma più grave di deficit di ipoxantina-guanina-fosforibosil-transferasi (HPRT), un disturbo ereditario del metabolismo delle purine associato a sovrapproduzione di acido urico (AU), disabilità neurologica e problemi comportamentali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HPRT1	rs387906725	GG
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852489	CC
HPRT1	rs137852488	GG
HPRT1	rs137852487	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=510

Malattie ereditarie (genetica)

Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato

Questa malattia è caratterizzata da atassia cerebellare progressiva con disfunzione piramidale e del midollo spinale, associata a anomalie caratteristiche visibili alla risonanza magnetica e concentrazione di lattato nella sostanza bianca anormalmente elevata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DARS2	rs182811621	GG
DARS2	rs142433332	TT
DARS2	rs121918210	GG
DARS2	rs121918208	GG
DARS2	rs121918207	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137898

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome leucoencefalopatia-anomalie del talamo e del tronco encefalico-livelli elevati di lattato

La sindrome da leucoencefalopatia con anomalie del talamo e del tronco encefalico e livelli elevati di lattato (LTBL) è una malattia genetica rara, caratterizzata da segni neurologici ad esordio precoce, decorso clinico bifasico, alterazioni peculiari alla RMN (anomalie estese e simmetriche della sostanza bianca profonda) e aumento dei livelli di lattato nei liquidi del corpo. La forma grave è caratterizzata da ritardo dello sviluppo psicomotorio, crisi epilettiche, ipotonia ad esordio precoce e costante aumento dei livelli di lattato. La forma lieve di solito esordisce con irritabilità, regressione psicomotoria dopo i sei mesi di vita, livelli di lattato temporaneamente elevati e miglioramento clinico complessivo a partire dal secondo anno di vita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EARS2	rs376103091	GG
EARS2	rs201842633	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314051

Malattie ereditarie (genetica)

Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria

La leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria è una malattia neurodegenerativa perossisomiale, caratterizzata da torcicollo spasmodico, tremore distonico del capo, tremore intenzionale, nistagmo, iposmia e ipogonadismo ipergonadotropo con azoospermia. Sono stati descritti anche alcuni segni cerebellari (tremore intenzionale sul lato sinistro, compromissione dell'equilibrio e dell'andatura). La risonanza magnetica (RMN) evidenzia segnali di iperintensità bilaterale nel talamo, lesioni a forma di farfalla nel ponte e lesioni nella regione occipitale, mentre le indagini della conduzione nervosa negli arti inferiori evidenziano una neuropatia prevalentemente motoria e lievemente sensitiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SCP2	rs144132787	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163684

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome lissencefalica, tipo Norman-Roberts

La sindrome di lissencefalia di tipo Norman-Roberts è caratterizzata dall'associazione della lissencefalia di tipo I con anomalie craniofacciali (microcefalia grave, fronte bassa e inclinata, canna nasale ampia e prominente e occhi molto distanziati) e ritardo della crescita postnatale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RELN	rs797045915	GG
RELN	rs587780437	CC
RELN	rs587780435	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89844

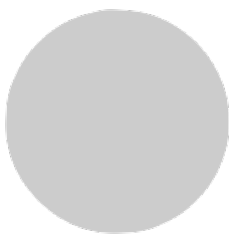
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Loeys-Dietz

La sindrome di Loeys-Dietz è una malattia genetica rara del tessuto connettivo. È caratterizzata da un ampio spettro di segni clinici craniofacciali, vascolari e scheletrici. Sono stati descritti quattro sottotipi genetici della malattia, che costituiscono un continuum clinico.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60030

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMAD3	rs730880214	GG
SMAD3	rs587782977	GG
TGFBR1	rs886038919	AA
TGFBR1	rs760079636	GG
TGFBR1	rs727503470	GG
TGFBR1	rs113605875	GG
TGFBR1	rs111854391	CC
TGFBR1	rs111426349	CC
TGFBR2	rs886039551	GG
TGFBR2	rs869025537	GG
TGFBR2	rs727504421	GG
TGFBR2	rs727504292	GG
TGFBR2	rs727503475	GG
TGFBR2	rs587782979	GG
TGFBR2	rs397516840	GG
TGFBR2	rs193922664	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva, autismo

È una rara malattia neurologica genetica caratterizzata dall'associazione di macrocefalia, tratti facciali dismorfici e ritardo psicomotorio che porta a disabilità intellettiva e disturbo dello spettro autistico. I dismorfismi facciali possono includere bozze frontali, ipertelorismo, ipoplasia della parte mediana del viso, ponte nasale depresso, naso corto e filtro lungo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs387907053	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=210548

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva e ventricolo sinistro non compatto

La sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva e ventricolo sinistro non compatto è una malattia genetica rara da disabilità intellettiva sindromica, caratterizzata da ritardo dello sviluppo motorio e cognitivo, compromissione del linguaggio, macrocefalia, ipotonia, dismorfismi facciali (viso allungato, rime palpebrali oblique e naso appiattito e prominente) e cardiomiopatia da ventricolo sinistro non compatto. Inoltre, i pazienti presentano anomalie scheletriche (ad esempio scoliosi, clinodattilia delle dita delle mani, piede piatto), corporatura esile e carattere timido. Possono associarsi strabismo, segni neurologici (compresa l'atassia, il tremore e l'iperreflessia), epilessia ed autismo; la RMN evidenzia ipoplasia del cervelletto ed anomalie del corpo calloso. È stata documentata una variante della malattia senza interessamento cardiaco.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NONO	rs869025343	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466791

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome macrotrombocitopenia - linfedema - ritardo dello sviluppo - dismorfismi facciali - camptodattilia

Si tratta di una rara sindrome dismorfica/anomalie congenite multiple associata a disabilità intellettiva e caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale, macrotrombocitopenia, linfedema e caratteristiche facciali dismorfiche (come sinofridia, ptosi, eversione della palpebra inferiore laterale e labbro superiore sottile, tra gli altri). altri). Altre manifestazioni segnalate includono anomalie cardiache e genitourinarie, perdita dell'udito neurosensoriale, anomalie oftalmologiche, anomalie scheletriche e immunodeficienza. L'imaging cerebrale può mostrare ventricoli dilatati, atrofia cerebellare o alterazioni della sostanza bianca.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDC42	rs797044916	AA
CDC42	rs797044870	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487796

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome malformazione cerebrale-atresia duodenale-ipoplasia renale bilaterale, fetale letale

Una rara patologia genetica fatale con anomalie congenite multiple o sindrome dismorfica caratterizzata da letalità durante la gestazione e caratteristiche di una ciliopatia. Le manifestazioni cliniche includono idrocefalo, ipoplasia del verme cerebellare, agenesia del corpo calloso, atresia duodenale, malrotazione gastrointestinale, ipoplasia renale bilaterale e caratteristiche craniofacciali dismorfiche (come microcefalia, ipertelorismo, orecchie basse, naso prominente, columella corta, palatoschisi, micrognazia). , e bocca larga).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CENPF	rs779120472	GG
CENPF	rs375014198	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444069

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Malpuech

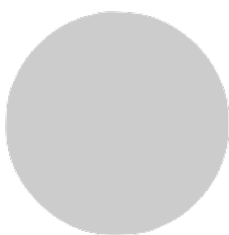
Una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata da uno spettro di anomalie dello sviluppo tra cui labbro leporino e/o palatoschisi, craniosinostosi, disabilità intellettiva e/o difficoltà di apprendimento, sinostosi radioulnare, anomalie genitali e vescicorene. I dismorfismi facciali osservati includono ipertelorismo, blefarofimosi, blefaroptosi, sopracciglia arcuate. Le caratteristiche meno comuni riportate includono i difetti della camera anteriore, le anomalie cardiache (p. es., difetto del setto interventricolare;), l'appendice caudale, l'ernia ombelicale/onfalocele e la diastasi del retto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1019	rs149010496	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2453

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Marfan

La sindrome di Marfan è una malattia sistemica del tessuto connettivo caratterizzata da una combinazione variabile di manifestazioni cardiovascolari, muscolo-scheletriche, oftalmiche e polmonari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TGFBR2	rs886038794	GG
TGFBR2	rs863224935	TT
TGFBR2	rs104893819	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893815	GG
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs121918715	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=558

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Marinesco-Sjögren

La sindrome di Marinesco-Sjögren (MSS) appartiene al gruppo delle atassie cerebellari autosomiche recessive. Le caratteristiche principali della MSS sono atassia cerebellare, cataratta congenita e sviluppo psicomotorio ritardato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SIL1	rs119456966	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=559

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Marshall

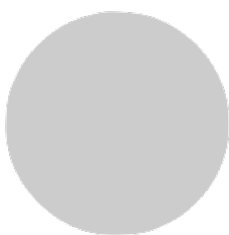
La sindrome di Marshall è una malattia malformativa caratterizzata da dismorfismi facciali, ipoplasia grave delle ossa del naso e dei seni frontali, interessamento oculare, ipoacusia precoce, anomalie scheletriche e ectodermiche anidrotiche, bassa statura con displasia spondilo-epifisaria e osteoartrite ad esordio precoce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL11A1	rs398122828	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=560

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di McCune-Albright

La sindrome di McCune-Albright (MAS) è classicamente definita dalla triade clinica di displasia ossea fibrosa (DF), macchie cutanee caffè-latte e pubertà precoce (PP).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNAS	rs121913495	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=562

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di McKusick-Kaufman

La sindrome di McKusick-Kaufman è una malattia dello sviluppo molto rara, di origine genetica ad esordio neonatale. È caratterizzata da malformazioni genito-urinarie, polidattilia e, raramente, cardiopatie congenite o malformazioni gastrointestinali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MKKS	rs74315396	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2473

Malattie ereditarie (genetica)

Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali

La sindrome di Meacham è una sindrome con malformazioni multiple, caratterizzata da difetti congeniti del diaframma, dei genitali e cardiopatie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WT1	rs121907910	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3097

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen

È una sindrome rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, caratterizzata dalla malattia di Hirschsprung associata a dismorfismi facciali (fronte spiovente, sopracciglia arcuate, ciglia lunghe, telecanto/ipertelorismo, ptosi, orecchie prominenti, lobi delle orecchie ispessiti, sella nasale prominente, filtro lungo, porzione mucosa del labbro inferiore anteversa e mento appuntito), ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva ed anomalie cerebrali di gravità variabile (polimicrogiria focale o generalizzata, ipoplasia del corpo calloso).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIFBP	rs730882150	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=66629

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome megalencefalia - cifoscoliosi grave - iperaccrescimento

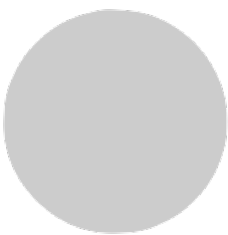
Si tratta di una rara sindrome dismorfica/difetti congeniti multipli su base genetica caratterizzata da crescita eccessiva e macrocefalia con megalencefalia evidente alla nascita, ritardo dello sviluppo psicomotorio globale, disabilità intellettiva e caratteristiche facciali dismorfiche (tra cui fronte prominente, viso allungato, sopracciglia rade, ipertelorismo) , rime palpebrali discendenti e prognatismo). I pazienti possono presentare alta statura con dolicoostenomelia, aracnodattilia, cifoscoliosi e lassità articolare, nonché manifestazioni neurologiche come ipotonia, atassia dell'andatura o convulsioni. Il neuroimaging può mostrare un aumento del volume della sostanza bianca, un ispessimento del corpo calloso o un'ipoplasia cerebellare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HERC1	rs797045141	TT
HERC1	rs753780877	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457359

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome megalencefalia-malformazione capillare-polimicrogiria

La sindrome megalencefalia-malformazione capillare-polimicrogiria (MCAP) è una sindrome polimalformativa caratterizzata da malformazioni dei capillari cutanei, megalencefalia, malformazioni cerebrali corticali (tipicamente, la polimicrogiria), anomalie della crescita somatica con asimmetria cerebrale e somatica, ritardo dello sviluppo e facies caratteristica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PIK3CA	rs587776932	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60040

Malattie ereditarie (genetica)

Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia postassiale - idrocefalo

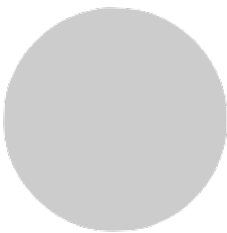
È una sindrome caratterizzata da megalencefalia, polimicrogiria e idrocefalo con polidattilia di vario grado. È stata descritta in sei pazienti non imparentati. È anche associato a disabilità intellettiva o ritardo dello sviluppo. La modalità di trasmissione della sindrome non è nota, poiché tutti i casi registrati erano sporadici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CCND2	rs587777620	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83473

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome familiare da mole-melanomi atipici multipli

La sindrome FAMMM è una genodermatosi ereditaria caratterizzata dalla presenza di nevi melanocitici multipli (spesso >50) e da una storia familiare di melanoma nonché, in un sottogruppo di pazienti, da un aumentato rischio di sviluppare cancro al pancreas e altre neoplasie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404560

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da microcefalia congenita, encefalopatia grave e atrofia cerebrale progressiva

La sindrome che associa la microcefalia congenita, l'encefalopatia grave e l'atrofia cerebrale progressiva è una malattia neurometabolica genetica rara, caratterizzata da microcefalia progressiva grave, ritardo dello sviluppo globale grave-profondo, disabilità intellettiva, crisi epilettiche (di solito toniche e/o miocloniche; spesso non trattabili), iperecplasia, ipotonia assiale con spasticità appendicolare, iperreflessia, quadriplegia discinetica e anomalie morfologiche del cervello (atrofia cerebrale associata ad altre anomalie variabili, che comprendono la ventricolomegalia, l'ipoplasia del ponte e/o del cervelletto, la semplificazione delle circonvoluzioni e il ritardo della mielinizzazione). Può associarsi a cecità corticale, difficoltà di alimentazione ed insufficienza respiratoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CZ1P	rs754043007	GG
CZ1P	rs398122975	GG
CZ1P	rs398122974	GG
CZ1P	rs148111963	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391376

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome microcefalia postnatale - ipotonia neonatale - displegia spastica - disartria - disabilità intellettiva

Si tratta di un raro disturbo neurologico genetico caratterizzato da microcefalia postnatale, ipotonia durante l'infanzia seguita nella maggior parte dei casi da spasticità progressiva che interessa principalmente gli arti inferiori e diplegia o paraparesi spastica, ritardo mentale, linguaggio ritardato o assente e disartria. In alcuni pazienti sono state descritte crisi epilettiche e lievi caratteristiche dismorfiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GPT2	rs115352435	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477673

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome macrocefalia - disabilità intellettiva - anomalie dello sviluppo neurologico - torace piccolo

È una rara sindrome dismorfica/anomalie congenite multiple associata a disabilità intellettiva e caratterizzata da macrocefalia, convulsioni, caratteristiche facciali dismorfiche (tra cui fronte alta, rime palpebrali discendenti, ipertelorismo, ponte nasale depresso e macrostomia), megalencefalia e torace piccolo. Altre caratteristiche descritte includono ernia ombelicale, ipotonia muscolare, ritardo globale nello sviluppo psicomotorio, comportamento autistico e macchie caffè-latte, tra le altre.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTOR	rs878855328	CC
MTOR	rs863225264	CC
MTOR	rs786205165	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457485

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome microcefalia - ipoplasia del corpo calloso - disabilità intellettiva - dismorfismi facciali

Una rara anomalia congenita genetica multipla o sindrome dismorfica caratterizzata da vari gradi di ritardo dello sviluppo e disabilità intellettiva con linguaggio scarso o assente, ipotonia, corpo calloso ipoplasico o assente e dismorfismi facciali (come faccia allungata, bozze frontali, ipertelorismo, rime palpebrali verso il basso inclinato e un labbro superiore a forma di tenda). Altre caratteristiche segnalate includono microcefalia, convulsioni, atassia dell'andatura, scoliosi e sindattilia delle dita, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PPP2R1A	rs863225094	GG
PPP2R1A	rs786205228	CC
PPP2R1A	rs786205227	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457284

Malattie ereditarie (genetica)

Microcefalia - linfedema - corioretinopatia

La microcefalia con o senza corioretinopatia, linfedema o disabilità intellettiva (MCLID) è una rara condizione autosomica dominante caratterizzata da espressione variabile di microcefalia, disturbi oculari tra cui corioretinopatia, linfedema congenito degli arti inferiori e disabilità intellettiva da lieve a moderata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIF11	rs797045650	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2526

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome microcefalia e malformazioni capillari

La sindrome che associa la microcefalia alle malformazioni capillari è un'anomalia vascolare genetica rara, caratterizzata da grave microcefalia congenita, scarsa crescita somatica, malformazioni capillari multiple diffuse sulla cute, epilessia non trattabile, marcato ritardo dello sviluppo globale, tetraparesi spastica ed ipoplasia delle falangi distali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs143739249	CC
STAMPB	rs797046015	TT
STAMPB	rs397509390	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=294016

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da microdelezione 5q14.3

La sindrome da microdelezione 5q14.3 associa grave deficit cognitivo con assenza di linguaggio, movimenti stereotipati ed epilessia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MEF2C	rs797045053	TT
MEF2C	rs796052733	GG
MEF2C	rs587783747	GG
MEF2C	rs545185248	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228384

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome microftalmia colobomatosa-displasia rizomelica

La sindrome microftalmia colobomatosa - displasia rizomelica è un difetto genetico raro dello sviluppo dell'embrione, caratterizzato da anomalie dello sviluppo dell'occhio (anoftalmia, microftalmia, colobomi, microcornea, corectopia, cataratta) e rizomelia simmetrica degli arti associata a bassa statura e contratture delle grandi articolazioni. Possono associarsi disabilità intellettiva con tratti autistici, macrocefalia, dismorfismi, anomalie urogenitali (ipospadia, criptorchidismo), sindattilia cutanea e pubertà precoce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MAB21L2	rs587777514	GG
MAB21L2	rs587777513	GG
MAB21L2	rs587777512	CC
MAB21L2	rs587777511	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=424099

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da mioclono d'azione e insufficienza renale

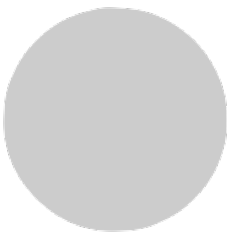
La sindrome che associa il mioclono d'azione e l'insufficienza renale (AMRF) è una forma rara di epilessia, caratterizzata da epilessia mioclonica progressiva e glomerulopatia primitiva. I pazienti presentano sintomi neurologici (tremore, mioclono d'azione, crisi tonico-cloniche e, successivamente, atassia e disartria) che precedono, insorgono contemporaneamente o seguono i sintomi renali (compresa la proteinuria che progredisce verso la sindrome nefrosica e la malattia renale terminale). Alcuni pazienti presentano inoltre una neuropatia sensitivo-motoria periferica, sordità neurosensoriale e cardiomiopatia dilatativa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SCARB2	rs200053119	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163696

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome miopatia a esordio precoce-areflessia-distress respiratorio-disfagia

Una rara miopatia congenita caratterizzata da insorgenza precoce di grave debolezza muscolare, distress respiratorio dovuto a paralisi diaframmatica, disfagia e areflessia, contratture articolari e scoliosi. In alcuni individui si osserva una diminuzione dei movimenti fetali. La biopsia muscolare può mostrare una combinazione di caratteristiche distrofiche e miopatiche. Il decorso clinico è variabile; alcuni pazienti diventano dipendenti da un ventilatore e non sono mai in grado di deambulare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MEGF10	rs387907072	TT
MEGF10	rs387907071	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439212

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Mohr-Tranebjaerg

La sindrome di Mohr-Tranebjaerg (MTS) è una sindrome neurodegenerativa recessiva legata all'X, con segni clinici che comprendono inizialmente la sordità a esordio nella prima infanzia, seguita da distonia o atassia progressiva a esordio nell'adolescenza, deficit visivo a partire dalla prima età adulta e da demenza dopo la quarta decade.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TIMM8A	rs80356560	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52368

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Mowat-Wilson

La sindrome di Mowat-Wilson (MWS) è una malattia da anomalie congenite multiple, caratterizzata da dismorfismi facciali caratteristici, disabilità cognitiva, epilessia, malattia di Hirschsprung (HSCR;) e malformazioni congenite variabili.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ZEB2	rs886041338	GG
ZEB2	rs797046122	GG
ZEB2	rs797046121	GG
ZEB2	rs786204815	GG
ZEB2	rs727504224	CC
ZEB2	rs587784571	GG
ZEB2	rs587784570	GG
ZEB2	rs587784566	GG
ZEB2	rs587784563	GG
ZEB2	rs398124282	AA
ZEB2	rs398124274	GG
ZEB2	rs137852981	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2152

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Muckle-Wells

La sindrome di Muckle-Wells (SMW) è una forma intermedia della sindrome periodica associata alla criopirina (CAPS;), caratterizzata da febbre ricorrente (con malessere e brividi), rash cutaneo ricorrente simile all'orticaria, sordità neurosensoriale, segni di infiammazione generale (rosso occhi, mal di testa, artralgia/mialgia) e amiloidosi secondaria pericolosa per la vita (tipo AA).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NLRP3	rs121908153	GG
NLRP3	rs121908150	CC
NLRP3	rs121908149	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=575

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Muir-Torre

È una forma di tumore del colon ereditario non poliposico caratterizzato dallo sviluppo di una neoplasia sebacea cutanea e di almeno una neoplasia viscerale, più frequentemente un carcinoma gastrointestinale. I tumori maligni sono generalmente multipli e si verificano in giovane età, ma sono generalmente di basso grado e hanno un'incidenza relativamente bassa di metastasi. I tumori sebacei sono generalmente multipli, con gli adenomi sebacei che sono i più frequenti. È stata anche descritta la presenza di cheratoacantomi multipli, solitamente localizzati sul viso o sul tronco. I tumori della pelle possono precedere o seguire la prima presentazione di una neoplasia interna, che di solito coinvolge il tratto gastrointestinale, la mammella o il tratto genito-urinario.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MLH1	rs63749900	GG
MLH1	rs587778983	AA
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs267607795	GG
MLH1	rs267607745	GG
MSH2	rs63750047	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=587

Malattie ereditarie (genetica)

Nanismo MULIBREY

È un difetto raro dello sviluppo dell'embrione caratterizzato da ritardo della crescita e segni clinici multiorgano.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRIM37	rs386834008	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2576

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Myhre

Una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata da bassa statura, dismorfismi facciali caratteristici, brachidattilia, pelle rigida e ispessita, pseudoipertrofia muscolare, mobilità articolare limitata, perdita dell'udito e disabilità intellettiva variabile. L'interessamento cardiovascolare e respiratorio è comune.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2588

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Nager

La sindrome di Nager, nota anche come disostosi acrofaciale di Nager (NAFD), è una sindrome malformativa congenita, caratterizzata da disostosi mandibolo-facciale (ipoplasia malare, micrognatia, malformazioni dell'orecchio esterno) e difetti preassiali variabili degli arti.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SF3B4	rs797045955	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=245

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Nance-Horan

La sindrome di Nance-Horan (NHS) è caratterizzata dall'associazione nei pazienti maschi di cataratta congenita con microcornea, anomalie dentali e dismorfismi facciali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NHS	rs132630322	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=627

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Netherton

La sindrome di Netherton (NS) è una malattia della pelle caratterizzata da: eritroderma ittiosiforme congenito (CID), una caratteristica anomalia capillare (tricoressi invaginata; TI) e manifestazioni atopiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SPINK5	rs368134354	GG
SPINK5	rs199757347	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=634

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da neuropatia periferica, miopatia, raucedine, sordità

La sindrome che associa la neuropatia periferica, la miopatia, la raucedine e la sordità è una sordità sindromica genetica rara, caratterizzata da debolezza muscolare, segni neuropatici e miopatici cronici, raucedine e sordità neurosensoriale. L'età d'esordio e la gravità della malattia sono molto variabili, anche all'interno della stessa famiglia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYH14	rs113993956	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=397744

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Noonan con lentiggini multiple

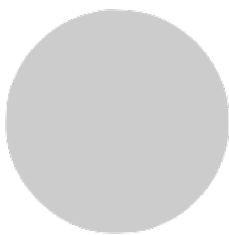
Una rara malattia genetica multisistemica caratterizzata da lentiggini cutanee, cardiomiopatia ipertrofica, bassa statura, deformità del petto e tratti dismorfici del viso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTPN11	rs397507549	CC
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs397507542	GG
PTPN11	rs397507541	CC
PTPN11	rs397507537	AA
PTPN11	rs397507529	AA
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918470	AA
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918456	AA
RAF1	rs80338799	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=500

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Omenn

La sindrome di Omenn (OS) è una malattia infiammatoria con eritrodermia, desquamazione, alopecia, diarrea cronica, ritardo della crescita, linfadenopatia ed epatosplenomegalia, associata a immunodeficienza combinata grave (SCID;).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFTAP	rs36001797	CC
RAG1	rs121918571	GG
RAG1	rs104894291	GG
RAG1	rs104894286	GG
RAG1	rs104894285	CC
RAG1	rs104894284	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=39041

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Opitz GBBB

La sindrome di Opitz G/BBB (OS) è una malattia caratterizzata da difetti congeniti multipli, con malformazioni della linea mediana, che comprendono ipertelorismo, difetti laringo-tracheo-esofagei e ipospadia. Sono noti 2 sottotipi genetici, clinicamente indistinguibili, della sindrome di Opitz G/BBB: la sindrome di Opitz G/BBB legata all'X (XLOS) e la sindrome di Opitz G/BBB autosomica dominante (ADOS).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MID1	rs398123341	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2745

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura

La sindrome orecchio-rotula-bassa statura è un'associazione di malformazioni che include microtia bilaterale (grave ipoplasia dei padiglioni auricolari), assenza di rotula, bassa statura, basso aumento di peso e tratti facciali caratteristici come fronte alta, micrognatismo con labbra carnose e bocca piccola, e pieghe nasolabiali accentuate (rughe del sorriso che uniscono le narici con l'angolo della bocca).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GMNN	rs864309488	AA
GMNN	rs864309486	AA
ORC1	rs387906828	CC
ORC1	rs143141689	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2554

Malattie ereditarie (genetica)

Osteopatia striata - sclerosi cranica

L'osteopatia striata con sclerosi cranica (OS-CS) è una displasia scheletrica caratterizzata da striature longitudinali sulle metafisi delle ossa lunghe, sclerosi delle ossa craniofacciali, macrocefalia, palatoschisi e sordità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AMER1	rs137852217	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2780

Malattie ereditarie (genetica)

Osteoporosi - pseudoglioma

La sindrome da pseudoglioma da osteoporosi è una malattia autosomica recessiva molto rara caratterizzata da cecità congenita o ad esordio infantile e grave osteoporosi e fratture spontanee ad esordio giovanile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRP5	rs121908664	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2788

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome pancitopenia-ritardo dello sviluppo

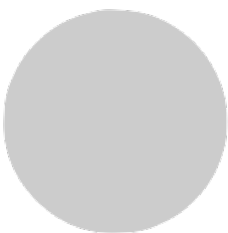
La sindrome che associa la pancitopenia e il ritardo dello sviluppo è una malattia ematologica genetica rara, caratterizzata da insufficienza del midollo osseo progressiva delle tre linee cellulari (con ipocellularità), ritardo dello sviluppo, difficoltà di apprendimento e microcefalia. Può associarsi a dismorfismi facciali sfumati ed ipotonia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ERCC6L2	rs147948835	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401764

Malattie ereditarie (genetica)

Parkinsonismo a esordio precoce - deficit cognitivo

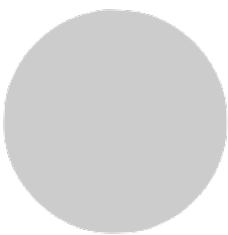
Si tratta di una rara disabilità intellettiva sindromica legata all'X caratterizzata da un deficit cognitivo non progressivo che inizia nell'infanzia (con ritardo dello sviluppo psicomotorio, deterioramento cognitivo e macrocefalia) e parkinsonismo ad esordio precoce (prima dei 45 anni), che colpisce pazienti di sesso maschile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAB39B	rs864309527	CC
RAB39B	rs587777874	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2379

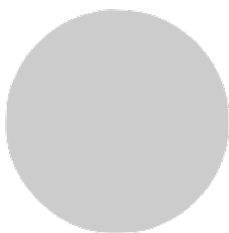
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Pendred

La sindrome di Pendred (PDS) è una malattia genetica, variabile dal punto di vista clinico, con sordità neurosensoriale bilaterale e gozzo eutiroideo.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=705

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC26A4	rs876657722	GG
SLC26A4	rs80338849	GG
SLC26A4	rs80338848	TT
SLC26A4	rs727503431	CC
SLC26A4	rs727503430	GG
SLC26A4	rs542620119	GG
SLC26A4	rs397516432	TT
SLC26A4	rs397516424	AA
SLC26A4	rs397516418	TT
SLC26A4	rs397516416	CC
SLC26A4	rs397516414	GG
SLC26A4	rs147952620	CC
SLC26A4	rs146281367	GG
SLC26A4	rs121908363	CC
SLC26A4	rs111033454	GG
SLC26A4	rs111033348	CC
SLC26A4	rs111033318	TT
SLC26A4	rs111033316	AA
SLC26A4	rs111033312	GG
SLC26A4	rs111033311	GG
SLC26A4	rs111033307	TT
SLC26A4	rs111033305	GG
SLC26A4	rs111033257	GG
SLC26A4	rs111033256	TT
SLC26A4	rs111033254	TT
SLC26A4	rs111033245	GG
SLC26A4	rs111033244	AA
SLC26A4	rs111033199	GG
SLC26A4	rs759792660	GG
SLC26A4	rs397516430	CC
SLC26A4	rs111033302	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Perry

La sindrome di Perry è una malattia neurodegenerativa ereditaria rara, caratterizzata da parkinsonismo progressivo a esordio precoce ed evoluzione rapida, ipoventilazione centrale, perdita di peso, insonnia e depressione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DCTN1	rs72466487	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178509

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Peters plus

La Sindrome di Peter plus è un difetto sindromico dello sviluppo dell'occhio a trasmissione autosomica recessiva, caratterizzato da un quadro clinico variabile che comprende l'anomalia di Peters e altri difetti della camera anteriore dell'occhio, arti corti, anomalie degli arti (ossia rizomelia e brachidattilia), caratteristici dismorfismi del viso (labbro superiore con arco di cupido, rime palpebrali corte), labioschisi/palatoschisi e ritardo dello sviluppo/disabilità cognitiva da lieve a grave. In alcuni pazienti possono essere presenti cardiopatie congenite (cuore sinistro ipoplastico, assenza della vena polmonare destra, valvola polmonare bicuspide), anomalie dell'apparato genito-urinario (idronefrosi, ipoplasia renale, duplicazione del rene e dell'uretere, reni multicistici displastici, malattia renale glomerulocistica) e ipotiroidismo congenito.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=709

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
B3GLCT	rs80338851	GG

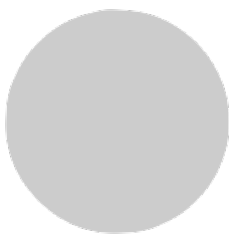
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Peutz-Jeghers

È una sindrome di poliposi intestinale di origine genetica caratterizzata dallo sviluppo di caratteristici polipi amartomatosi nel tratto gastrointestinale (GI) e dalla pigmentazione mucocutanea. Questo disturbo aumenta notevolmente il rischio di tumori maligni sia GI che extra-GI.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2869

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037926	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG
STK11	rs1057520039	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Pfeiffer

La sindrome di Pfeiffer (PS) è una delle forme più frequenti di acrocefalosindattilia, un gruppo di disturbi da malformazioni congenite ereditarie, caratterizzato da craniostenosi bicoronale e malformazioni delle mani e dei piedi di gravità variabile, e diversi altri segni correlati.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs776587763	CC
FGFR2	rs121918510	TT
FGFR2	rs121918506	TT
FGFR2	rs121918505	AA
FGFR2	rs121918499	CC
FGFR2	rs121918495	TT
FGFR2	rs121918488	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=710

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Pierson

È una sindrome rara caratterizzata dall'associazione di sindrome nefrosica congenita e anomalie oculari con microcoria.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LAMB2	rs121912488	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2670

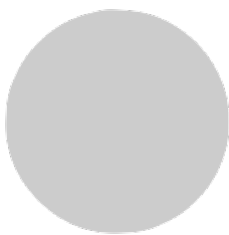
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Pitt-Hopkins

Una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata dall'associazione tra ritardo mentale, morfologia facciale caratteristica e problemi di respirazione anormale e irregolare.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2896

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TCF4	rs863224934	TT
TCF4	rs797046034	TT
TCF4	rs797046033	GG
TCF4	rs797045072	CC
TCF4	rs796053418	GG
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909120	GG
TCF4	rs587784464	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome costa corta-polidattilia, tipo Majewski

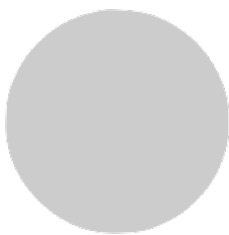
Si tratta di una rara ciliopatia con esteso interessamento scheletrico caratterizzata da torace ipoplasico con costole corte e addome sporgente, micromelia con tibie particolarmente corte a configurazione ovoidale, polidattilia pre e postassiale, brachidattilia, ipoplasia o aplasia delle unghie, e dismorfismi craniofacciali. come fronte, orecchie basse e malformate, naso corto e piatto, lingua lobata, micrognazia e labbro leporino/palatoschisi). Ulteriori manifestazioni riportate includono malformazioni urogenitali, gastrointestinali, cardiovascolari e cerebrali, tra le altre. La condizione è fatale nel periodo neonatale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EVC2	rs769864196	GG
NEK1	rs794727285	CC
NEK1	rs794727032	CC
NEK1	rs199947197	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93269

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da poliposi iperplastica

La sindrome da polipi iperplastici è una malattia intestinale genetica rara, caratterizzata dalla presenza di polipi coloretali multipli iperplastici/serrati, di solito grandi, a distribuzione generalizzata. L'esame istologico evidenzia la presenza di polipi iperplastici, adenomi serrati sessili (i più comuni), adenomi serrati tradizionali o polipi misti. La malattia si associa ad un rischio soggettivo e familiare (nei consanguinei di primo grado) aumentato di cancro colon-rettale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RNF43	rs786205215	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157798

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da pterigi multipli, autosomica recessiva

Un raro difetto genetico multiplo alla nascita o sindrome dismorfica caratterizzata da pterigio congenito (membrana) che colpisce principalmente il collo e le grandi articolazioni, artrogriposi multipla, bassa statura e dismorfismi craniofacciali (tra cui ptosi, rime palpebrali inclinate verso il basso, palato ogivale e retrognazia). Altre manifestazioni sono movimento ridotto, debolezza facciale, distress respiratorio, anomalie vertebrali, scoliosi, anomalie delle dita e criptorchidismo, tra gli altri. La malattia è una variante non letale della sindrome da pterigio multiplo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CHRNA1	rs121912672	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2990

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome dello pterigio popliteo, autosomica dominante

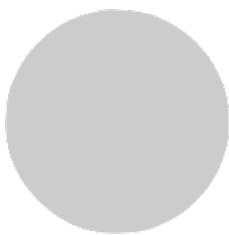
La sindrome dello pterigio popliteo, ad eredità autosomica dominante (AD-PPS), è una rara malattia malformativa genetica caratterizzata da labioschisi, con o senza palatoschisi, contratture degli arti inferiori, anomalie dei genitali esterni, sindattilia delle dita delle mani e/o dei piedi, plica cutanea piramidale sopra l'unghia dell'alluce.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IRF6	rs121434226	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1300

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome familiare del QT corto

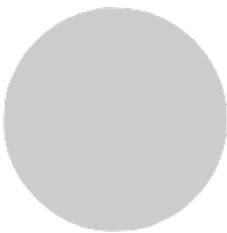
È un raro disturbo genetico del ritmo cardiaco caratterizzato da un breve intervallo QTc all'elettrocardiogramma di superficie (ECG) con un alto rischio di sincope o morte improvvisa come conseguenza di un'aritmia ventricolare maligna.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KCNH2	rs794728382	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51083

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità

La sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità è un difetto della cheratinizzazione caratterizzato da cheratoderma palmoplantare localizzato o diffuso. La distribuzione delle lesioni è a macchie, più accentuate in alcune aree (palmo delle mani, pianta dei piedi, regione ipotenar e arcata plantare). La malattia si manifesta nel corso dell'infanzia e si associa a sordità neurosensoriale, che può esordire a diverse età. Per le analogie genetiche e cliniche, si è ipotizzato che la sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità, la sindrome nodosità callose-leuconichia-sordità neurosensoriale-ipercheratosi palmoplantare e il cheratoderma ereditario mutilante siano varianti di una malattia ad ampia espressione, caratterizzata da sordità sindromica e da un quadro clinico eterogeneo. La trasmissione è autosomica dominante e la penetranza incompleta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GJB2	rs28931593	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2202

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina

La sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina (TRH) è un tipo di ipotiroidismo centrale congenito caratterizzato da bassi livelli di ormoni tiroidei dovuti al rilascio insufficiente dell'ormone stimolante la tiroide (TSH) causato dalla resistenza dell'ipofisi al TRH. Può o non può essere osservato dalla nascita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TRHR	rs121917847	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99832

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da insulino-resistenza, tipo A

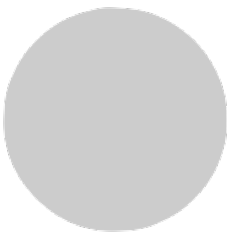
La sindrome da insulino-resistenza di tipo A appartiene al gruppo delle sindromi da insulino-resistenza estrema (che include anche il leprecaunismo, le lipodistrofie, la sindrome di Rabson-Mendenhall e la sindrome da insulino-resistenza di tipo B;). È caratterizzata dalla triade di iperinsulinemia, acanthosis nigricans (lesione cutanea associata a insulino-resistenza) e segni di iperandrogenismo nelle donne senza lipodistrofia e che non sono in sovrappeso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
INSR	rs121913156	CC
INSR	rs121913148	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2297

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome retinite pigmentosa-cataratta giovanile-bassa statura-disabilità cognitiva

Una rara malattia genetica sindromica della distrofia cono-bastone caratterizzata da ritardo dello sviluppo psicomotorio fin dalla prima infanzia, disabilità intellettiva, bassa statura, dismorfismi facciali lievi (rime palpebrali sollevate, ali nasali ipoplasiche, ipoplasia malare, lobi delle orecchie attaccati), spazio interdentale eccessivo e malocclusione, cataratta giovanile e reperti oftalmologici di retinite pigmentosa atipica (ossia, retinopatia "sale e pepe", attenuazione delle arteriole retiniche, disfunzione generalizzata dei coni e dei bastoncelli, macula chiazata, conservazione peripapillare dell'epitelio pigmentato della retina).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RDH11	rs606231424	GG
RDH11	rs606231423	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436245

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da ritardo della crescita e dello sviluppo, ipotonia, compromissione della vista, acidosi lattica

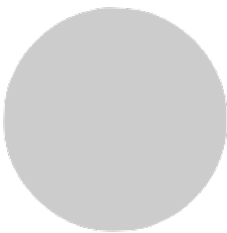
La sindrome che associa il ritardo della crescita e dello sviluppo, l'ipotonia, la compromissione della vista e l'acidosi lattica è una malattia genetica rara della fosforilazione ossidativa mitocondriale, caratterizzata da ritardo della crescita prenatale, microcefalia, ipotonia, compromissione della vista, ritardo del linguaggio ed acidosi lattica con riduzione dell'attività della catena respiratoria (di solito del complesso I). Altri segni clinici sono l'anemia macrocitica, il tremore, l'atrofia muscolare, la dismetria e la lieve disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SFXN4	rs756173225	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391348

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome ritardo dello sviluppo globale - anomalie neuroftalmologiche - crisi epilettiche - disabilità intellettiva

È una rara malattia neurologica genetica caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale, ipotonia, crisi epilettiche, ritardo della crescita e disabilità intellettiva con esordio tra l'infanzia e la fanciullezza. Altri reperti aggiuntivi variabili includono strabismo, disturbi visivi corticali, nistagmo, disturbi del movimento (come distonia, atassia o corea) o lievi caratteristiche dismorfiche, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNB1	rs869312825	TT
GNB1	rs752746786	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488613

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Rett

Disturbo del neurosviluppo raro, grave, legato all'X, caratterizzato da rapida regressione dello sviluppo nell'infanzia, perdita parziale o completa dei movimenti delle mani, perdita della parola, anomalie dell'andatura e movimenti stereotipati delle mani, comunemente associati a rallentamento della crescita della testa, grave disabilità intellettiva, convulsioni e anomalie respiratorie. Il disturbo ha un decorso clinico progressivo e può essere associato a varie comorbidità, tra cui malattie gastrointestinali, scoliosi e disturbi comportamentali.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=778

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MECP2	rs61755763	CC
MECP2	rs61754457	CC
MECP2	rs61754455	CC
MECP2	rs61754452	GG
MECP2	rs61754437	GG
MECP2	rs61754432	GG
MECP2	rs61754425	GG
MECP2	rs61753979	GG
MECP2	rs61753965	GG
MECP2	rs61752372	GG
MECP2	rs61751443	CC
MECP2	rs61751440	TT
MECP2	rs61751367	GG
MECP2	rs61751362	GG
MECP2	rs61750240	GG
MECP2	rs61749747	GG
MECP2	rs61749739	GG
MECP2	rs61749729	GG
MECP2	rs61749724	GG
MECP2	rs61749723	GG
MECP2	rs61749721	GG
MECP2	rs61749715	GG
MECP2	rs61748427	GG
MECP2	rs61748425	GG
MECP2	rs61748421	GG
MECP2	rs61748411	TT
MECP2	rs61748408	GG
MECP2	rs61748407	TT
MECP2	rs61748404	GG
MECP2	rs61748395	TT
MECP2	rs61748391	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Robinow autosomica dominante

È la forma più comune della sindrome di Robinow (RS) caratterizzata da un accorciamento da lieve a moderato degli arti e anomalie della testa, del viso e dei genitali esterni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DVL3	rs869025217	GG
DVL3	rs869025216	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3107

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Rothmund-Thomson

La sindrome di Rothmund-Thomson (RTS) è una genodermatosi che si presenta con un caratteristico eritema facciale (poichilodermia), associato a bassa statura dovuta a ritardata crescita pre e postnatale, capelli radi, sopracciglia e ciglia rade e/o cataratta giovanile assente, anomalie scheletriche, difetti dell'asse radiale, invecchiamento precoce e predisposizione a determinati tipi di cancro.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2909

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Rotor

È una malattia benigna ed ereditaria del fegato caratterizzata da iperbilirubinemia cronica, prevalentemente coniugata, non emolitica con istologia epatica normale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLCO1B1	rs183501729	CC
SLCO1B3	rs201833947	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3111

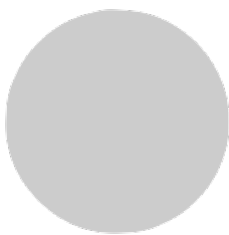
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Rubinstein-Taybi

Una rara sindrome da malformazione genetica caratterizzata da anomalie congenite (microcefalia, caratteristiche facciali specifiche e pollici e alluci larghi), bassa statura, disabilità intellettiva e caratteristiche comportamentali.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=783

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREBBP	rs797045496	GG
CREBBP	rs797045495	CC
CREBBP	rs797045494	CC
CREBBP	rs797045492	CC
CREBBP	rs797045489	GG
CREBBP	rs797045487	AA
CREBBP	rs797045037	TT
CREBBP	rs587783516	GG
CREBBP	rs587783515	TT
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783492	AA
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs587783484	TT
CREBBP	rs587783483	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783478	GG
CREBBP	rs587783476	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783471	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Schinzel-Giedion

La sindrome di Schinzel-Giedion (SGS) è una sindrome da displasia ectodermica caratterizzata essenzialmente da dismorfismi facciali caratteristici, idronefrosi, grave ritardo dello sviluppo, malformazioni scheletriche tipiche, anomalie genitali e cardiopatie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SETBP1	rs267607042	GG
SETBP1	rs267607040	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=798

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Scott

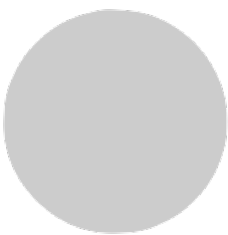
La sindrome di Scott è una malattia emorragica congenita estremamente rara caratterizzata da episodi emorragici dovuti a ridotta attività coagulante piastrinica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs374664255	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=806

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Senior-Boichis

Si tratta di una sindrome caratterizzata dall'associazione tra nefronoftisi congenita che evolve in insufficienza renale e fibrosi epatica. È stata descritta in cinque membri di una famiglia, due dei quali sono deceduti per insufficienza renale. L'associazione della sindrome di Boichis con la degenerazione tapetoretinale e la disabilità intellettiva è stata descritta anche in una famiglia; la cosiddetta sindrome Senior-Boichis potrebbe, infatti, essere la stessa entità, ed è stata successivamente descritta in un ragazzo di 12 anni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DCDC2	rs760040426	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84081

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Sheldon-Hall

La sindrome di Sheldon-Hall (SHS) è una rara sindrome di contratture congenite multiple caratterizzata da contratture delle articolazioni distali delle estremità, viso triangolare, rime palpebrali oblique verso il basso, bocca piccola e palato ogivale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NALCN	rs786203988	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1147

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Shprintzen-Goldberg

La sindrome di Shprintzen-Goldberg (SGS) è una malattia genetica molto rara, caratterizzata da craniosinostosi, anomalie craniofacciali e scheletriche, habitus marfanoide, cardiopatie, anomalie neurologiche e disabilità intellettiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SKI	rs387907303	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2462

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Shwachman-Diamond

La sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) è una rara sindrome multisistemica caratterizzata da neutropenia cronica e solitamente lieve, insufficienza pancreatica esocrina associata a steatorrea e ritardo della crescita, displasia scheletrica con bassa statura e un aumentato rischio di aplasia o trasformazione del midollo osseo leucemico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SBDS	rs113993992	CC
TYW1	rs373730800	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=811

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel

Si tratta di una rara sindrome polimalformativa congenita legata all'X, caratterizzata da ipercrescita pre e postnatale, caratteristiche craniofacciali distintive, malformazioni congenite variabili, organomegalia e aumento del rischio di sviluppare tumori.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GPC3	rs122453121	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=373

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Sjögren-Larsson

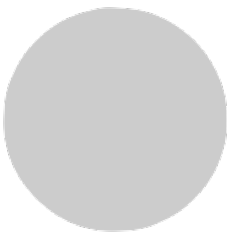
È una rara malattia neurocutanea causata da un errore congenito del metabolismo lipidico e caratterizzata da ittiosi congenita, ritardo mentale e spasticità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ALDH3A2	rs72547575	AA
ALDH3A2	rs72547571	CC
ALDH3A2	rs72547569	GG
ALDH3A2	rs72547562	CC
ALDH3A2	rs72547561	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=816

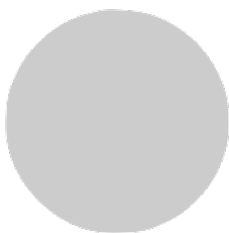
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Smith-Lemli-Opitz

La sindrome di Smith-Lemli-Opitz (SLO) è caratterizzata dalla presenza di molteplici anomalie congenite, disabilità intellettive e problemi comportamentali.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=818

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DHCR7	rs80338864	CC
DHCR7	rs80338862	CC
DHCR7	rs80338860	GG
DHCR7	rs80338858	GG
DHCR7	rs80338857	CC
DHCR7	rs80338856	GG
DHCR7	rs80338853	GG
DHCR7	rs779709646	CC
DHCR7	rs753960624	AA
DHCR7	rs751604696	CC
DHCR7	rs61757582	GG
DHCR7	rs398123607	CC
DHCR7	rs28938174	TT
DHCR7	rs143312232	GG
DHCR7	rs121912195	AA
DHCR7	rs121909768	CC
DHCR7	rs121909767	CC
DHCR7	rs121909765	GG
DHCR7	rs121909764	CC
DHCR7	rs11555217	CC
DHCR7	rs104886039	GG
DHCR7	rs104886035	GG
DHCR7	rs104886033	TT

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Steel

Una rara malattia ossea genetica caratterizzata da bassa statura, lussazione bilaterale congenita dell'anca, lussazione del capitello radiale, coalizione carpale, scoliosi, piede cavo e sublussazione atlo-assiale. I tratti facciali dismorfici includono fronte ampia, ponte nasale ampio, ipertelorismo e lieve ipoplasia della parte media del viso. È stata descritta anche l'associazione con l'ipoacusia neurosensoriale bilaterale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL27A1	rs140950220	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438117

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Stickler

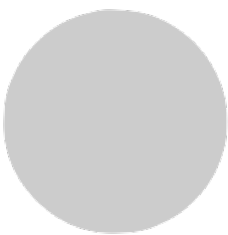
La sindrome di Stickler è una vitreoretinopatia ereditaria caratterizzata dall'associazione di sintomi oculari con forme più o meno complete della sequenza di Pierre-Robin , disturbi ossei e sordità neurosensoriale (10% dei casi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
COL2A1	rs748459670	GG
COL2A1	rs121912893	GG
COL2A1	rs121912884	GG
LOC1053	rs121912866	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=828

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome bassa statura - brachidattilia - obesità - ritardo dello sviluppo globale

Una rara sindrome da anomalie genetiche multiple congenite caratterizzata da bassa statura, brachidattilia della mano con falangi distali ipoplasiche, ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva e più variabilmente convulsioni, obesità e dismorfismi craniofacciali tra cui microcefalia, fronte alta, faccia piatta, ipertelorismo, occhi, canna nasale piatta, narici larghe, filtro lungo, labbro vermiglio sottile e collo corto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRMT7	rs201824659	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464288

Malattie ereditarie (genetica)

Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turcica piccola

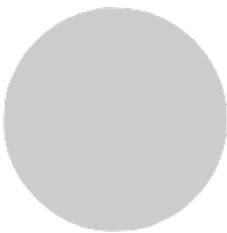
La sindrome bassa statura-difetti ipofisari e cerebellari-sella piccola è caratterizzata da bassa statura, deficit dell'ormone dell'ipofisi anteriore, piccola sella turcica e un'ipofisi anteriore ipoplasica associata a tonsille cerebellari appuntite. È stata descritta in tre generazioni di una grande famiglia francese. In alcuni pazienti è stata osservata ectopia ipofisaria posteriore. La sindrome è trasmessa come tratto ereditario dominante ed è causata da una mutazione germinale all'interno del gene del fattore di trascrizione LIM-homeobox LHX4(1q25).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LHX4 AS1	rs786204780	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85442

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Tatton-Brown-Rahman

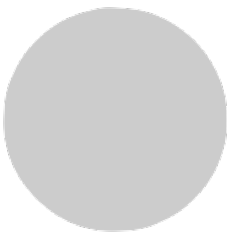
È una rara sindrome da anomalie congenite multiple caratterizzata da alta statura, disabilità intellettiva da lieve a moderata e caratteristiche facciali distintive come viso tondo, folte sopracciglia orizzontali e rime palpebrali strette.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DNMT3A	rs779626155	GG
DNMT3A	rs778270132	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404443

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome tetraplegia spastica-corpo calloso sottile-microcefalia postnatale progressiva

Si tratta di un raro disturbo neurometabolico dovuto a carenza di serina, caratterizzato da ritardo globale dello sviluppo, microcefalia postnatale e disabilità intellettiva a esordio neonatale o infantile, che può essere associato a tetraplegia spastica lentamente progressiva che interessa principalmente gli arti inferiori, convulsioni e anomalie della risonanza magnetica cerebrale, compreso l'assottigliamento del corpo calloso, mielinizzazione ritardata e atrofia cerebrale. Ulteriori sintomi includono vivaci riflessi tendinei profondi, risposte plantari estensorie, disturbi comportamentali (come irritabilità, iperattività, disturbi del sonno), movimenti anomali delle mani e stereotipi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs761533681	CC
LOC1053	rs201278558	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447997

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste

La sindrome oculo-ectodermica (OES) è caratterizzata dall'associazione di dermoidi epibulbari e aplasia cutanea congenita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CLUAP1	rs751218423	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3339

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome da tortuosità delle arterie

È una malattia del tessuto connettivo rara, autosomica recessiva, caratterizzata da tortuosità e allungamento delle arterie di medio e grosso calibro, nonché predisposizione alla formazione di aneurismi, dissezione arteriosa e stenosi delle arterie polmonari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC2A10	rs761721442	TT
SLC2A10	rs756457861	CC
SLC2A10	rs121908172	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3342

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome difetto del neurosviluppo-dismorfismi craniofacciali-cardiopatia-displasia dell'anca

Una rara sindrome dismorfica genetica o anomalie congenite multiple caratterizzate da ritardo dello sviluppo globale, disabilità intellettiva, ipotonia, dismorfismi craniofacciali (come suture metopiche ruvide, fessure palpebrali lunghe, ponte nasale largo, ali nasali ipoplasiche, orecchie sporgenti a basso impianto, lingua prominente sulla linea mediana solco e bocca rivolta verso il basso), difetti cardiaci congeniti e anomalie scheletriche variabili tra cui displasia dell'anca, anomalie vertebrali e scoliosi. Altre manifestazioni riportate includono un'elevata tolleranza al dolore e anomalie genitourinarie. L'imaging cerebrale può mostrare un corpo calloso sottile o anomalie della sostanza bianca.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HNRNPK	rs863223403	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453499

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen

La sindrome Noonan-simile con capelli caduchi nella fase anagen (NS/LAH) è una malattia correlata alla sindrome di Noonan. E' caratterizzata da dismorfismi facciali suggestivi della sindrome di Noonan , un'anomalia caratteristica dei capelli nota come sindrome dei capelli caduchi in anagen , cardiopatie congenite, alterazioni caratteristiche della cute, con pigmentazione scura, cheratosi pilare, eczema e raramente ittiosi neonatale , e bassa statura, spesso associata a deficit di GH e a ritardo psicomotorio. E' dovuta ad una mutazione autosomica dominante de novo del gene SHOC2 che codifica per la proteina SUR8 che lega RAS.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SHOC2	rs267607048	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2701

Malattie ereditarie (genetica)

Trombocitopenia - aplasia radiale

La sindrome da trombocitopenia e aplasia radiale (TAR) è una sindrome malformativa congenita molto rara caratterizzata da aplasia radiale bilaterale e trombocitopenia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LIX1L AS1	rs201779890	GG
LIX1L AS1	rs139428292	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3320

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome tubulopatia renale-encefalopatia-insufficienza epatica

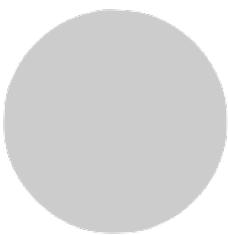
Tubulopatia renale-encefalopatia-insufficienza epatica descrive uno spettro di fenotipi con manifestazioni simili ma più lievi rispetto a quelle osservate nella sindrome GRACILE e che possono essere associati a encefalopatia e disturbi psichiatrici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BCS1L	rs121908575	CC
ZNF142	rs121908576	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254902

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Vici

La sindrome di Vici è una malattia multisistemica congenita grave molto rara caratterizzata dai segni principali di agenesia del corpo calloso, cataratta, ipopigmentazione oculocutanea, cardiomiopatia e immunodeficienza combinata.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EPG5	rs587776942	GG
EPG5	rs201757275	TT
EPG5	rs183478189	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1493

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch

Si tratta di una rara sindrome dismorfica/difetti congeniti multipli caratterizzata da marcato ritardo della crescita prenatale e postnatale, diminuzione del grasso sottocutaneo, ipotricosi, relativa macrocefalia e volto insolito. La disabilità intellettiva da lieve a moderata è comune.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
POLR3A	rs148932047	GG
POLR3A	rs141659018	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3455

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Wiedemann-Steiner

La sindrome di Wiedemann-Steiner è una malattia rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, di origine genetica, caratterizzata da bassa statura, ipertricosi dei gomiti, dismorfismi facciali (ipertelorismo, ciglia lunghe, sopracciglia folte, rime palpebrali lunghe oblique verso il basso e sottili verticalmente, radice del naso larga, punta del naso larga, filtro lungo), ritardo dello sviluppo e disabilità intellettiva lieve o moderata. Il quadro clinico è variabile e comprende altri segni, come l'ipotonia muscolare, la pervietà del dotto arterioso, le mani e i piedi piccoli, l'ipertricosi della schiena, i disturbi del comportamento e le crisi epilettiche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KMT2A	rs886041856	CC
KMT2A	rs863224889	GG
KMT2A	rs797045051	CC
KMT2A	rs587783680	CC
KMT2A	rs587783679	GG
KMT2A	rs587783678	CC
TTC36	rs782477344	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319182

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Wiskott-Aldrich

La sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS) è una malattia da immunodeficienza primitiva, con microtrombocitopenia, eczema, infezioni e aumento del rischio di patologie autoimmuni e di tumori maligni.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WAS	rs193922414	CC
WAS	rs132630268	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=906

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Wolcott-Rallison

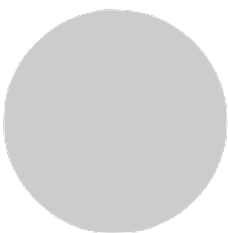
La sindrome di Wolcott-Rallison è una malattia genetica molto rara associata a diabete neonatale permanente (PND), displasia epifisaria multipla e altre manifestazioni tra cui episodi ricorrenti di insufficienza epatica acuta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EIF2AK3	rs864621972	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1667

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome di Wolfram

È una rara malattia endocrina di origine genetica caratterizzata da diabete mellito di tipo I (DM), diabete insipido (DI), sordità neurosensoriale (S), atrofia ottica bilaterale (OA) e segni neurologici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
WFS1	rs797045075	TT
WFS1	rs777580652	CC
WFS1	rs387906930	CC
WFS1	rs28937892	CC
WFS1	rs71530923	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3463

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome complesso di Carney, trismo, pseudocamptodattilia

La sindrome da complesso di Carney, trismo e pseudocamptodattilia è una sindrome genetica rara cuore-mano, caratterizzata dai segni clinici caratteristici del complesso di Carney (pigmentazione cutanea a chiazze, mixomi cardiaci e cutanei familiari ed endocrinopatia), associati a trismo e artrogriposi distale (che si manifesta con contrazioni involontarie delle articolazioni interfalangee distali e prossimali delle mani, evidenti solo alla dorsiflessione del polso, e analoghe contratture negli arti inferiori, con conseguenti deformità dei piedi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MYHAS	rs121434590	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319340

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome isolata del cranio a trifoglio

La sindrome isolata del cranio a trifoglio è una forma di craniosinostosi che interessa diverse suture (coronale, lambdoidea, sagittale e metopica). È caratterizzata da cranio trilobato di gravità variabile (turricefalia frontale e fronte prominente, protuberanza temporale e appiattimento della porzione posteriore del cranio), dismorfismi facciali (rime palpebrali oblique verso il basso, ipoplasia medio-facciale e marcata proptosi). Le complicanze comprendono l'idrocefalo, l'ipertensione venosa cerebrale, il ritardo dello sviluppo/disabilità intellettiva e l'erniazione del rombencefalo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ERF	rs587777008	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2343

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome del corno occipitale

La sindrome del corno occipitale (OHS) è una forma lieve della malattia di Menkes (MD;), una sindrome caratterizzata da neurodegenerazione progressiva e disturbi del tessuto connettivo dovuti a trasporto difettoso del rame.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs151340632	AA
ATP7A	rs151340631	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=198

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome del meningocele laterale

È una rara malattia neurologica genetica caratterizzata da meningocele laterale multiplo, dismorfismi facciali distintivi (inclusi ipertelorismo, rime palpebrali inclinate verso il basso, orecchie ruotate posteriormente, micrognazia e palato arcuato e stretto, tra gli altri) e anomalie scheletriche (p es., anomalie vertebrali, wormian, bassa statura e scoliosi). La sindrome può presentarsi con molteplici reperti aggiuntivi, come ipoacusia trasmissiva, ipotonia e anomalie del tessuto urogenitale e connettivo. Di solito, la cognizione è normale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NOTCH3	rs869312911	GG
NOTCH3	rs869312910	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2789

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome del nevo sebaceo lineare

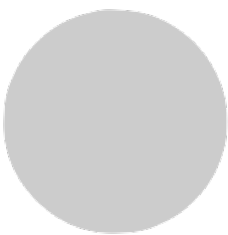
È una rara sindrome del nevo caratterizzata da un nevo sebaceo associato ad un ampio spettro di anomalie che interessano più organi, interessando principalmente la regione, l'apparato scheletrico e il sistema nervoso centrale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LRRC56	rs121913233	TT
LRRC56	rs104894228	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2612

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome EEC

La sindrome EEC è una malattia genetica dello sviluppo caratterizzata da: ectrodattilia, displasia ectodermica e schisi orofacciali (labbro leporino/palatoschisi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TP63	rs864621968	AA
TP63	rs797044484	CC
TP63	rs121908849	GG
TP63	rs121908844	AA
TP63	rs121908841	GG
TP63	rs121908835	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1896

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome scapolo-peroneale neurogena, tipo Kaeser

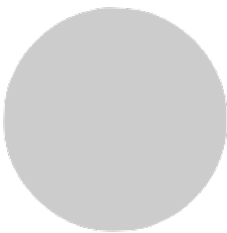
È una rara malattia neuromuscolare di origine genetica caratterizzata da debolezza e atrofia muscolare ad insorgenza nell'età adulta con distribuzione scapolofibulare, lieve interessamento dei muscoli facciali, disfagia e ginecomastia. Altri reperti clinici associati sono livelli sierici elevati di CK e anomalie miste miopatiche e neurogeniche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DES	rs57965306	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85146

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome amelogenesi imperfetta-nefrocalcinosi

L'amelogenesi imperfetta-nefrocalcinosi, nota anche come sindrome smalto-renale, è una sindrome estremamente rara caratterizzata da amelogenesi imperfetta ipoplastica (ipoplasia dello smalto dentale) e nefrocalcinosi (precipitazione dei sali di calcio nel tessuto renale). I segni a livello del cavo orale comprendono i denti giallognoli e malformati, il ritardo nell'eruzione dei denti e le calcificazioni intrapulpari. La nefrocalcinosi è spesso asintomatica, ma può progredire nella tarda infanzia o all'inizio dell'età adulta verso la disfunzione renale (infezioni urinarie ricorrenti e acidosi tubulare renale) e, raramente, verso l'insufficienza renale terminale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FAM20A	rs144411158	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1031

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome familiare calcinosi tumorale iperfosfatemica-iperostosi iperfosfatemica

La calcinosi tumorale familiare (FTC) si riferisce a una rara malattia autosomica recessiva caratterizzata dalla comparsa di masse calcificate cutanee e sottocutanee, solitamente adiacenti a grandi articolazioni, come anche, spalle e gomiti. La FTC può verificarsi nel contesto di iperfosfatemia o normofosfatemia, a seconda del tipo di mutazione genetica coinvolta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GALNT3	rs137853086	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306661

Malattie ereditarie (genetica)

La sindrome H

Una rara malattia cutanea e un'istiocitosi sistemica ereditaria caratterizzata principalmente da iperpigmentazione, ipertricosi, epatosplenomegalia, anomalie cardiache, perdita dell'udito, ipogonadismo, bassa altezza e, occasionalmente, iperglicemia/diabete mellito. A causa della sovrapposizione delle caratteristiche cliniche, ora si ritiene che includa l'ipertricosi pigmentata con sindrome da diabete mellito insulino-dipendente (PHID), l'istiocitosi di Faisalabad (FHC) e l'istiocitosi dei seni familiari con linfadenopatia massiva (FSHML). Anche alcuni casi di disosteosclerosi possono rappresentare la sindrome.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC29A3	rs587780463	GG
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs387907067	CC
SLC29A3	rs387907066	GG
SLC29A3	rs267607056	GG
SLC29A3	rs121912584	GG
SLC29A3	rs121912583	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168569

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome emolitico-uremica atipica

La sindrome emolitico-uremica atipica (aHUS) è una microangiopatia trombotica, caratterizzata da anemia emolitica meccanica, trombocitopenia e disfunzione renale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DGKE	rs138924661	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2134

Malattie ereditarie (genetica)

Idroletale

La sindrome idroletale (HLS) è una grave patologia malformativa del feto caratterizzata da dismorfismi craniofacciali, anomalie del sistema nervoso centrale, delle vie respiratorie, degli arti e del cuore.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HYLS1	rs104894232	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2189

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome KID/HID

È una rara malattia ectodermica congenita caratterizzata da cheratite vascolarizzante, lesioni cutanee ipercheratosiche e sordità.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GJB2	rs72561723	CC
GJB2	rs28931594	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale

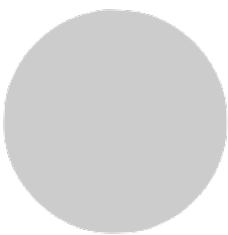
La sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale (LADD) è una malattia da anomalie congenite multiple, caratterizzata da ipoplasia, aplasia o atresia dell'apparato lacrimale; anomalie dell'orecchio e sordità; ipoplasia, aplasia o atresia delle ghiandole salivari; anomalie dei denti e malformazioni delle dita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGFR2	rs121918509	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2363

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome MASA

Con il termine sindrome MASA (ritardo mentale, afasia, paraplegia spastica, pollici addotti) si definisce un fenotipo che oggi si considera parte dello spettro clinico della sindrome L1 legata all'X (sindrome L1;). La sindrome MASA è caratterizzata da pollici addotti, ipotonia, che progredisce verso la spasticità o la paraplegia spastica, ritardo dello sviluppo del linguaggio, deficit cognitivo lieve-moderato e distensione lieve-moderata dei ventricoli cerebrali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FA2H	rs765086319	GG
L1CAM	rs137852524	CC
SPG7	rs562890289	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2466

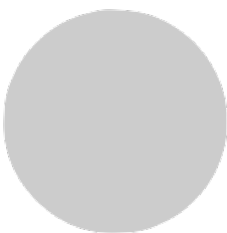
Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome MEGDEL

La sindrome MEGDEL è una malattia neurometabolica genetica rara, caratterizzata da ipoglicemia neonatale, segni suggestivi di sepsi non correlati ad un'infezione, problemi di alimentazione, ritardo della crescita, disfunzione renale transitoria ed ipotonia del tronco seguita da distonia e spasticità, con conseguente arresto e/o regressione dello sviluppo psicomotorio. I pazienti presentano anche sordità neurosensoriale progressiva, disabilità intellettiva e assenza del linguaggio. Gli esami di laboratorio evidenziano aciduria 3-metilglutaconica e livelli temporaneamente elevati di lattato e transaminasi nel siero.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352328

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SERAC1	rs387907236	GG
SERAC1	rs199632531	GG

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome Micro

La microsindrome è una malattia autosomica recessiva caratterizzata da anomalie oculari e dello sviluppo neurologico e da microgenitalismo. Si presenta con grave ritardo mentale, microcefalia, cataratta congenita, microcornea, microftalmia, agenesia/ipoplasia del corpo calloso e ipogenitalismo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAB3GAP	rs532964185	CC
ZRANB3	rs797045905	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2510

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome multisistemica da disfunzione della muscolatura liscia

La sindrome multisistemica da disfunzione della muscolatura liscia è una malattia vascolare genetica rara, caratterizzata dalla disfunzione congenita della muscolatura liscia di tutto il corpo, che esordisce con una malattia cerebrovascolare, anomalie dell'aorta, ipoperistalsi intestinale, vescica ipotonica ed ipertensione polmonare. Sono segni clinici distintivi della malattia le pupille mediamente dilatate non reattive alla luce e il dotto arterioso pervio persistente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACTA2	rs387906592	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404463

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome nefrogenica da antidiuresi non appropriata

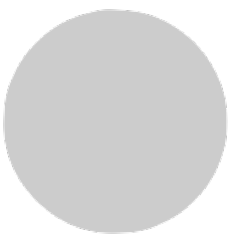
La sindrome nefrogenica da antidiuresi non appropriata (NSIAD) è una malattia genetica rara del bilancio idrico, simile alla più frequente sindrome da inappropriata secrezione dell'ormone antidiuretico (SIADH); è caratterizzata da iponatriemia ipotonica euvolemica da escrezione anomala dell'acqua libera e da livelli non misurabili o bassi di arginina-vasopressina plasmatica (AVP).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AVPR2	rs104894761	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93606

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome nefrosica congenita, tipo finlandese

Rara sindrome nefrosica congenita caratterizzata da massiccia perdita di proteine e marcato edema che si manifesta in utero o durante i primi 3 mesi di vita.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
KIRREL2	rs386833955	TT
NPHS1	rs749341977	GG
NPHS1	rs386833920	GG
NPHS1	rs386833915	GG
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833889	CC
NPHS1	rs386833874	GG
NPHS1	rs386833871	GG
NPHS1	rs386833865	GG
NPHS1	rs267606919	GG
NPHS1	rs142883811	CC
NPHS1	rs140018064	GG
NPHS1	rs137853042	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=839

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia neurologica correlata a PRUNE1

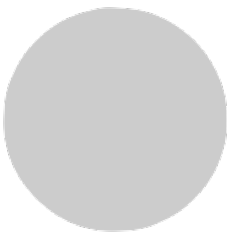
Una rara disabilità intellettiva sindromica genetica caratterizzata dall'insorgenza infantile di ritardo dello sviluppo globale e profonda disabilità intellettiva in associazione con uno spettro eterogeneo di manifestazioni, tra cui caratteristiche di malattia del motoneurone inferiore, ipotonia, spasticità, contratture, convulsioni, insufficienza respiratoria e atrofia ottica. , tra gli altri. Le caratteristiche craniofacciali dismorfiche includono microcefalia, fronte alta, restringimento bitemporale, canna nasale piatta, orecchie basse e palato arcuato alto. L'imaging cerebrale può mostrare atrofia cerebrale e cerebellare, mielinizzazione ritardata e corpo calloso sottile.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PRUNE1	rs767769359	GG
PRUNE1	rs1057521927	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=544469

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman

Ritardo intellettivo raro, genetico e sindromico caratterizzato da grave ritardo intellettivo, caratteristiche craniofacciali distintive e anomalie congenite variabili multiple, tra cui anomalie oculari, cerebrali, urogenitali e scheletriche.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UBE3B	rs539407162	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2707

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe

È una rara malattia multisistemica caratterizzata da cataratta congenita, glaucoma, disabilità intellettiva, ritardo della crescita postnatale e disfunzione del tubulo renale con insufficienza renale cronica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OCRL	rs794727333	CC
OCRL	rs794727182	GG
OCRL	rs398123287	CC
OCRL	rs387906484	CC
OCRL	rs137853858	CC
OCRL	rs137853831	CC
OCRL	rs137853260	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=534

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome orofaciodigitale, tipo 14

La sindrome orofaciodigitale tipo 14 è un sottotipo raro della sindrome orofaciodigitale a trasmissione autosomica recessiva, causata da mutazioni nel gene C2CD3. È caratterizzata da microcefalia, trigonocefalia e disabilità intellettiva grave, micropene, malformazioni del volto e delle dita (frenuli gengivali, amartomi linguali, glossoschisi/lingua lobulata, palatoschisi, telecanto, rime palpebrali oblique verso l'alto, microretrognazia, polidattilia postassiale sulle mani e duplicazione dell'alluce). La diagnostica per immagini evidenzia l'agenesia del corpo calloso e l'ipoplasia del verme con il segno del dente molare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
C2CD3	rs587777653	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=434179

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome orofaciodigitale, tipo 4

La sindrome oro-facciale-digitale di tipo 4 è caratterizzata da amartoma linguale, polisindattilia postassiale delle mani e dei piedi e accorciamento mesomelico delle gambe con piede torto supinato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TCTN3	rs764091969	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2753

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome orofaciodigitale, tipo 5

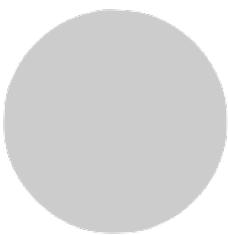
È una rara sindrome orofaciodigitale caratterizzata da schisi mediana del labbro superiore, polidattilia postassiale delle mani e dei piedi e manifestazioni orali (frenulo duplicato).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DDX59	rs587777067	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2919

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome oto-palato-digitale, tipo 2

È una forma grave di disturbo dello spettro della sindrome otopalatodigitale. È caratterizzata da dismorfismi facciali, grave displasia scheletrica con coinvolgimento dello scheletro assiale e appendicolare, anomalie extrascheletriche (incluse malformazioni cerebrali, cardiache, genitourinarie e intestinali) e scarsa sopravvivenza.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FLNA	rs28935470	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90652

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome periodica associata al recettore 1 del fattore di necrosi tumorale

La sindrome periodica associata al recettore del fattore di necrosi tumorale 1 (TRAPS) è una sindrome da febbre periodica caratterizzata da febbre ricorrente, artralgia, mialgia e lesioni cutanee molli che durano da 1 a 3 settimane, associata a infiammazione cutanea, articolare, oculare e sierosa e complicata da amiloidosi .

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TNFRSF1	rs104895228	AA
TNFRSF1	rs104895223	CC
TNFRSF1	rs104895220	CC
TNFRSF1	rs104895219	GG
TNFRSF1	rs104895217	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32960

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome RAPADILINO

Si tratta di una sindrome rara il cui acronimo indica i segni principali: RA per 'difetto del raggio radiale' (difetto dell'asse radiale), PA per 'ipoplasia o aplasia della rotula' (ipoplasia o aplasia della rotula) e 'palatoschisi o palato molto arcuato' (patella molto arcuata o palatoschisi), DI per 'diarrea' e 'articolazioni lussate', LI per 'taglia piccola' e 'malformazioni degli arti' e NO per 'naso sottile' (naso lungo e affilato) e 'intelligenza normale' (intelligenza normale).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3021

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome SHORT

Si tratta di una malattia rara caratterizzata da anomalie congenite multiple, che viene definita con l'acronimo inglese dei segni clinici più comuni che la contraddistinguono, ovvero la bassa statura, l'iperestensibilità delle articolazioni, gli occhi infossati, l'anomalia di Rieger e il ritardo della dentizione. Altri segni clinici comuni sono il lieve ritardo della crescita prenatale, la lipodistrofia parziale, il ritardo dell'età ossea, le ernie e la facies caratteristica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PIK3R1	rs797045063	TT
PIK3R1	rs587784325	CC
PIK3R1	rs397515453	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3163

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome congenita simile alle infezioni intrauterine

La sindrome simil-infezione intrauterina congenita è caratterizzata dalla presenza di microcefalia e calcificazioni intracraniche alla nascita accompagnate da ritardo neurologico, convulsioni e un decorso clinico simile a quello osservato nei pazienti dopo infezione intrauterina da *Toxoplasma gondii*, rosolia, citomegalovirus, herpes simplex (così -chiamata sindrome TORCH), o altri agenti, anche se test ripetuti hanno rivelato l'assenza di qualsiasi agente infettivo noto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OCLN	rs797045840	GG
OCLN	rs373915080	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1229

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome Meckel-simile legata a NPHP3

La sindrome Meckel-simile correlata a NPHP3 è una malformazione genetica rara dei reni, caratterizzata da displasia renale cistica, con o senza oligoidramnios, anomalie del sistema nervoso centrale (di solito la malformazione di Dandy-Walker) e fibrosi epatica congenita. Non è presente polidattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NPHP3	rs119456962	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3032

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome Wolfram-simile

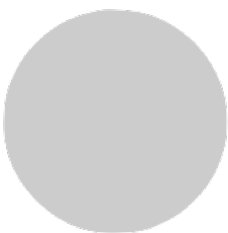
La sindrome Wolfram-simile è una malattia endocrina rara, caratterizzata dalla triade diabete mellito ad esordio nell'età adulta, ipoacusia progressiva (prevalentemente alle frequenze basse o moderate, che di solito esordisce nella prima decade di vita) e/o atrofia ottica ad esordio giovanile. Solo raramente sono stati osservati disturbi psichiatrici (ansia, depressione, allucinazioni) e del sonno, che costituiscono le uniche anomalie neurologiche. A differenza della sindrome di Wolfram, questi pazienti non presentano segni endocrini o cardiaci.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1079	rs74315205	GG
WFS1	rs71539673	GG
WFS1	rs201239579	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411590

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome Larsen-simile, tipo B3GAT3

La sindrome Larsen-simile tipo B3GAT3 è una displasia scheletrica primitiva genetica rara caratterizzata da lassità, dislocazione e contratture delle articolazioni, bassa statura, deformità dei piedi (piedi tali), allargamento delle estremità delle dita delle mani e dei piedi, collo corto, dismorfismi facciali (ipertelorismo, rime palpebrali rivolte verso il basso, naso con punta rivolta verso l'alto e narici anteverse, palato ogivale) e cardiopatie. La forma grave della malattia si associa a fratture multiple, osteopenia, aracnodattilia e sclere blu. Possono essere presenti altri segni clinici, come la scoliosi, la sinostosi radio-ulnare, un lieve ritardo dello sviluppo e alterazioni oculari (glaucoma, ambliopia, iperopia, astigmatismo, ptosi).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
B3GAT3	rs387906937	CC
B4GALT7	rs28937869	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284139

Malattie ereditarie (genetica)

Sindrome della tripla A

La sindrome della tripla A è una malattia multisistemica molto rara caratterizzata da insufficienza surrenalica con deficit isolato di glucocorticoidi, acalasia, alacrimia, disfunzione del sistema autonomo e neurodegenerazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
AAAS	rs754637718	CC
AAAS	rs150511103	CC
AAAS	rs121918550	AA
AAAS	rs121918549	GG
AAAS	rs121918548	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=869

Malattie ereditarie (genetica)

Sinostosi spondilo-carpo-tarsale

Si tratta di una displasia spondilodisplastica caratterizzata clinicamente da fusioni vertebrali progressive postnatali che si manifestano frequentemente come vertebre in blocco, portando ad un tronco accorciato e quindi bassa statura sproporzionata, scoliosi, lordosi, sinostosi carpale e tarsale e, raramente, piede torto.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FLNB	rs80356520	CC
FLNB	rs80356517	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3275

Malattie ereditarie (genetica)

Sitosterolemia

La sitosterolemia è una malattia rara autosomica recessiva da deposito di steroli, caratterizzata dall'accumulo di fitosteroli nel sangue e nei tessuti. I segni clinici comprendono gli xantomi, l'artralgia e l'aterosclerosi prematura, mentre i segni ematologici comprendono l'anemia emolitica con stomatocitosi e la macrotrombocitopenia. La malattia è causata da mutazioni omozigoti o eterozigoti composte nei geni ABCG5 (2p21) e ABCG8 (2p21).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ABCG5	rs199689137	GG
ABCG8	rs137852991	CC
ABCG8	rs137852987	GG
ABCG8	rs137852988	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2882

Malattie ereditarie (genetica)

Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdontia

La sordità con aplasia labirintica, microtia e microdontia (LAMM) è una sindrome della sordità a trasmissione genetica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FGF3	rs281860303	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90024

Malattie ereditarie (genetica)

Bassa statura da deficit di GHSR

La bassa statura da deficit di GHSR è una malattia endocrina rara della crescita, di origine genetica, causata da un difetto del recettore secretatogo dell'ormone della crescita (GHSR). È caratterizzata da ritardo della crescita postnatale che esita nella bassa statura (meno di -2 deviazioni standard). Di solito l'ipofisi non presenta alterazioni morfologiche, sebbene siano stati documentati alcuni casi di ipoplasia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GHSR	rs121917883	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314811

Malattie ereditarie (genetica)

Malformazioni corticali microcefaliche e bassa statura da deficit di RTTN

Il nanismo primordiale microcefalico da deficit di RTTN è una malattia genetica rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, caratterizzata da microcefalia primitiva, statura marcatamente bassa, disabilità intellettiva moderata o grave, ritardo dello sviluppo globale, dismorfismi craniofacciali (fronte spiovente, sella nasale alta e ampia) e malformazioni cerebrali di grado variabile con semplificazione delle circonvoluzioni, pachigiria, polimicrogria, riduzione dei solchi, disgenesia del corpo calloso e deformazione dei ventricoli. Possono associarsi anomalie renali, sordità bilaterale, contratture articolari multiple, grave ritardo della crescita e lesione sacrale al di sopra del solco gluteo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RTTN	rs864321621	TT
RTTN	rs864321620	TT
RTTN	rs775277800	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468631

Malattie ereditarie (genetica)

Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica

La tachicardia ventricolare polimorfica catecolergica (CPVT) è una grave malattia aritmogena genetica, caratterizzata da tachicardia ventricolare (TV) indotta dallo stress adrenergico, che si manifesta con sincope e morte improvvisa.

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3286

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CASQ2	rs786205791	CC
CASQ2	rs139228801	GG
RYR2	rs886037908	CC
RYR2	rs886037907	CC
RYR2	rs794728832	AA
RYR2	rs794728811	GG
RYR2	rs794728810	TT
RYR2	rs794728804	GG
RYR2	rs794728802	AA
RYR2	rs794728787	AA
RYR2	rs794728786	GG
RYR2	rs794728782	CC
RYR2	rs794728779	AA
RYR2	rs794728777	GG
RYR2	rs794728756	GG
RYR2	rs794728754	CC
RYR2	rs794728753	GG
RYR2	rs794728746	GG
RYR2	rs794728740	GG
RYR2	rs794728721	GG
RYR2	rs794728708	GG
RYR2	rs771994461	CC
RYR2	rs730880196	AA
RYR2	rs397516539	GG
RYR2	rs397516508	GG
RYR2	rs1415931588	AA
RYR2	rs1401116572	GG
RYR2	rs121918605	AA
RYR2	rs121918603	CC
RYR2	rs121918600	CC
RYR2	rs121918597	CC

Malattie ereditarie (genetica)

Telangectasia emorragica ereditaria

E' una malattia ereditaria dell'angiogenesi, caratterizzata da telangectasie muco-cutanee e malformazioni arterovenose viscerali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACVRL1	rs863223414	GG
ACVRL1	rs863223413	GG
ACVRL1	rs863223412	GG
ACVRL1	rs863223410	GG
ACVRL1	rs863223409	GG
ACVRL1	rs863223408	GG
ACVRL1	rs863223407	GG
ACVRL1	rs863223406	GG
ACVRL1	rs758683062	CC
ACVRL1	rs28936688	GG
ACVRL1	rs28936401	CC
ACVRL1	rs28936399	TT
ACVRL1	rs267606632	GG
ACVRL1	rs121909288	CC
ACVRL1	rs121909287	CC
ACVRL1	rs121909284	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=774

Malattie ereditarie (genetica)

Tirosinemia di tipo 1

La tirosinemia di tipo 1 (HTI) è un errore congenito del catabolismo della tirosina causato da un'attività difettosa della fumarilacetoacetato idrolasi (FAH) ed è caratterizzata da malattia epatica progressiva, disfunzione tubulare renale, crisi simil-porfiria e un drammatico miglioramento della prognosi in seguito al trattamento con nitisinone.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338899	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs370686447	GG
FAH	rs149052294	GG
FAH	rs121965076	GG
FAH	rs121965075	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=882

Malattie ereditarie (genetica)

Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale dovuto a deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi 3

Il deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi isoenzima 3 (17betaHSD III) è una malattia rara che porta allo pseudoermafroditismo maschile (MPH), una condizione caratterizzata dalla differenziazione incompleta dei genitali maschili nei maschi 46X,Y.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HSD17B3	rs119481079	TT
HSD17B3	rs119481077	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=752

Malattie ereditarie (genetica)

Disabilità intellettiva correlata a TELO2 associata ad anomalie dello sviluppo neurologico

Si tratta di una rara sindrome dismorfica/anomalie congenite multiple su base genetica caratterizzata da ritardo dello sviluppo globale e disabilità intellettiva, ipotonia infantile, microcefalia, disturbi del movimento e disturbi dell'equilibrio. Altre manifestazioni più variabili sono la perdita dell'udito, il coinvolgimento visivo corticale, le anomalie delle dita delle mani e/o dei piedi, le anomalie cardiache congenite, la cifoscoliosi, i tratti facciali dismorfici, il ritmo del sonno alterato e le crisi epilettiche, tra gli altri.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TELO2	rs754162070	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488642

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia erosiva acantolitica letale

L'epidermolisi bollosa acantolitica letale è un sottotipo soprabasale dell'epidermolisi bollosa semplice (EBS;) caratterizzato da erosioni generalizzate a nappo, di solito senza formazione di bolle.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs121912996	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158687

Malattie ereditarie (genetica)

Encefalopatia correlata a ITPA

È una malattia neurometabolica genetica rara, caratterizzata da encefalopatia ad esordio precoce associata a microcefalia progressiva, grave ritardo dello sviluppo globale, crisi epilettiche, ipotonia, difficoltà di alimentazione, cardiopatie di gravità variabile e cataratta. La RMN cerebrale evidenzia un caratteristico aumento di segnale in T2 e la diffusione limitata nella parte posteriore del limbo della capsula interna, associata a ritardo della mielinizzazione ed atrofia cerebrale progressiva. Di solito la malattia è letale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITPA	rs200086262	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457375

Malattie ereditarie (genetica)

Difetto progressivo familiare della conduzione cardiaca

Si tratta di un'anomalia genetica del ritmo cardiaco, che può progredire verso il blocco atrioventricolare (AV) completo. I pazienti possono essere asintomatici, oppure presentare dispnea, vertigini, sincope, dolore addominale, insufficienza cardiaca o morte improvvisa.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DSP	rs1135401735	AA
SCN5A	rs397514447	AA
SCN5A	rs137854607	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=871

Malattie ereditarie (genetica)

Disturbo simile alla sindrome di Noonan con leucemia mielomonocitica giovanile

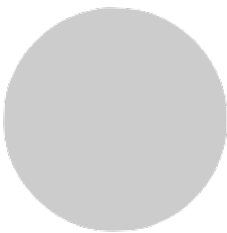
Una rara sindrome genetica polimalformativa caratterizzata da un fenotipo Noonan-simile associato ad un aumentato rischio di sviluppare la leucemia mielomonocitica giovanile (JMML). Il fenotipo Noonan-simile (NS) comprende caratteristiche facciali dismorfiche (fronte alta, ipertelorismo, rime palpebrali oblique verso il basso, ptosi, orecchie a impianto basso, filtro prominente e collo corto con o senza pterigio colli), ritardo dello sviluppo, ipotonia e circonferenza della testa piccola. . Può essere associata a difetti cardiaci congeniti o cardiomiopatia, anomalie ectodermiche e bassa statura. Il fenotipo NS è subdolo o addirittura inapparente in un'ampia percentuale di soggetti, ma può occasionalmente essere grave. La leucemia può essere l'unica manifestazione clinica della sindrome.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CBL	rs397507489	TT
CBL	rs267606706	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363972

Malattie ereditarie (genetica)

Malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen

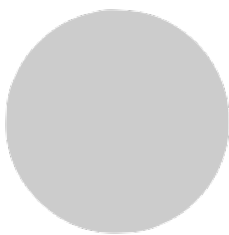
La malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen è una malattia genetica rara da anomalie/dismorfismi congeniti multipli, caratterizzata da ritardo della crescita, bassa statura, ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, dismorfismi craniofacciali (grave microcefalia, fronte spiovente, occhi prominenti, sella nasale ampia, setto nasale ipoplastico, epicanto), instabilità cromosomica spontanea, ipersensibilità delle cellule alle radiazioni ionizzanti e sintesi del DNA radioresistente, in assenza di infezioni gravi, immunodeficienza o predisposizione ai tumori. Altri segni clinici sono la lieve spasticità, una lieve atassia non progressiva, l'iperopia, la presenza di nevi pigmentati multipli, i capezzoli iperdistanziati e la clinodattilia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs149201802	CC
TH2LCRR	rs750586158	CC
TH2LCRR	rs745797941	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=240760

Malattie ereditarie (genetica)

Triade di Carney

È una malattia rara, non ereditaria, caratterizzata da tumori stromali gastrointestinali (GIST, tumori mesenchimali intramurali del tratto gastrointestinale di origine neuronale o da cellule della cresta neurale), condromi polmonari e paragangliomi extra-surrenali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SDHB	rs786201095	AA

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139411

Malattie ereditarie (genetica)

Trimetilaminuria primaria grave

È un raro errore congenito del metabolismo caratterizzato dalla presenza di quantità elevate di trimetilammina nelle urine, nel sudore e nell'alito, che produce un odore corporeo di pesce negli individui affetti. Sebbene non sia accompagnata da altri segni o sintomi aggiuntivi, l'entità può avere profonde conseguenze psicosociali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FMO3	rs72549326	CC
FMO3	rs61753344	GG
LOC1053	rs72549334	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468726

Malattie ereditarie (genetica)

Tromboastenia di Glanzmann

La tromboastenia di Glanzmann (GT) è una sindrome emorragica caratterizzata da emorragia mucocutanea spontanea e da una risposta esagerata al trauma dovuta a trombocitopenia costituzionale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ITGB3	rs121918452	TT
ITGB3	rs121918446	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=849

Malattie ereditarie (genetica)

Trombocitopenia amegacariocitica congenita

È una trombocitopenia costituzionale caratterizzata da una diminuzione isolata e grave del numero di piastrine e dei megacariociti durante i primi anni di vita che successivamente evolve nell'infanzia fino all'insufficienza midollare con pancitopenia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MPL	rs28928907	GG
MPL	rs148434485	CC
MPL	rs146249964	TT
MPL	rs121913611	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3319

Malattie ereditarie (genetica)

Trombocitopenia di Paris-Trousseau

La trombocitopenia di Paris-Trousseau (PTTC) è una sindrome da geni contigui caratterizzata da una lieve tendenza al sanguinamento, trombocitopenia variabile (VTH), facies dismorfica, granuli alfa giganti anormali nelle piastrine e dismegacariopoiesi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FLI1	rs773148506	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=851

Malattie ereditarie (genetica)

Trombofilia ereditaria da deficit congenito della proteina C

Il deficit congenito di proteina C è un disturbo ereditario della coagulazione dovuto a un ridotto livello di sintesi e/o attività della proteina C e caratterizzato da profondi sintomi di trombosi venosa. La prevalenza di grave carenza di proteina C.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1053	rs121918150	GG
LOC1053	rs121918143	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=745

Malattie ereditarie (genetica)

Trombofilia ereditaria da deficit congenito di antitrombina

La trombofilia ereditaria dovuta a deficit congenito di antitrombina è una malattia ematologica rara, genetica, caratterizzata da ridotti livelli di attività antitrombinica nel plasma con conseguente ridotta inattivazione della trombina e del fattore Xa. I pazienti presentano un rischio maggiore di tromboembolia venosa, solitamente nelle vene profonde delle braccia, delle gambe e del sistema polmonare e, occasionalmente, in altri territori venosi (ad es. vene cerebrali o seno, vene mesenteriche, portali, epatiche, renali e/o retiniche).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SERPINC1	rs28929469	GG
SERPINC1	rs121909569	AA
SERPINC1	rs121909567	GG
SERPINC1	rs121909554	GG
SERPINC1	rs121909551	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=82

Malattie ereditarie (genetica)

Tumore desmoide

Il tumore desmoide (DT) è una neoplasia benigna dei tessuti molli, localmente invasiva, associata ad un elevato tasso di ricorrenza, senza potenziale metastatico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
APC	rs876660765	GG
APC	rs62619935	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=873

Malattie ereditarie (genetica)

Orticaria familiare da freddo

L'orticaria familiare da freddo (FCAS) è la forma più lieve della sindrome periodica associata alla criopirina (CAPS;) ed è caratterizzata da episodi ricorrenti di eruzione cutanea simile all'orticaria innescata dall'esposizione al freddo associata a febbre, malessere, occhi arrossati e artralgia/mialgia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NLRP3	rs28937896	TT
NLRP3	rs180177484	GG
NLRP3	rs180177452	AA
NLRP3	rs180177445	AA
NLRP3	rs180177431	TT
NLRP3	rs151344629	CC
NLRP3	rs121908148	AA
NLRP3	rs121908146	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47045

Malattie ereditarie (genetica)

Vasculite da deficit di ADA2

La vasculite da deficit di ADA2 è una malattia sistemica reumatologica rara, di origine genetica, causata dalle mutazioni che inattivano l'adenosina deaminasi-2, con caratteristiche variabili che associano i sintomi dell'autoinfiammazione, della vasculite e di una lieve immunodeficienza. Il quadro clinico è variabile e comprende l'infiammazione sistemica cronica o ricorrente con febbre, la livido reticolare o racemosa, gli ictus ischemici o emorragici ad esordio precoce, la neuropatia periferica, il dolore addominale, l'epatosplenomegalia, l'ipertensione portale, la poliarterite nodosa cutanea, la citopenia di grado variabile e un deficit di immunoglobuline.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ADA2	rs200930463	CC
ADA2	rs139750129	TT

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404553

Malattie ereditarie (genetica)

Vasculopatia associata a STING ad esordio infantile

La vasculopatia associata a STING ad esordio infantile (SAVI) è una malattia autoinfiammatoria genetica rara, un'interferonopatia tipo I, causata dall'attivazione costitutiva di STING (STimolatore dei Geni INterferone). È caratterizzata da infiammazione sistemica ad esordio neonatale o infantile e vasculopatia dei piccoli vasi che esita in gravi lesioni cutanee, polmonari e articolari. I pazienti presentano febbre bassa intermittente, tosse ricorrente e ritardo della crescita, associati a pneumopatia interstiziale progressiva, poliartrite e lesioni violacee desquamate (aggravate dal freddo) sulle dita delle mani e dei piedi, sul naso, sulle guance e sulle orecchie, che spesso progrediscono verso l'ulcerazione acrale cronica, la necrosi e l'autoamputazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
STING1	rs587777610	CC

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=425120

Malattie ereditarie (genetica)

Xantinuria ereditaria

La xantinuria ereditaria è un difetto del metabolismo delle purine da deficit ereditario dell'enzima xantina deidrogenasi/ossidasi, che si caratterizza per concentrazioni molto basse (o impercettibili) di acido urico nel sangue e nelle urine e concentrazioni molto elevate di xantina nelle urine, che provocano urolitiasi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
XDH	rs119460972	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3467

Malattie ereditarie (genetica)

Xantomatosi cerebrotendinea

La xantomatosi cerebrotendinea (CTX) è un difetto congenito della sintesi degli acidi biliari con colestasi neonatale, cataratta a esordio infantile, xantomi tendinei a esordio nell'adolescenza/prima età adulta e xantomi cerebrali con disfunzione neurologica a esordio nell'età adulta.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP27A1	rs72551314	CC
CYP27A1	rs533885672	CC
CYP27A1	rs397515355	GG
CYP27A1	rs397515353	GG
CYP27A1	rs188850202	CC
CYP27A1	rs121908102	CC
CYP27A1	rs121908099	GG
CYP27A1	rs121908098	CC
CYP27A1	rs121908097	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=909

Malattie ereditarie (genetica)

Xeroderma pigmentoso

Lo xeroderma pigmentoso (XP) è una genodermatosi rara caratterizzata da un'estrema sensibilità ai cambiamenti indotti dai raggi ultravioletti (UV) nella pelle e negli occhi e da molteplici tumori della pelle. È suddiviso in otto gruppi di complementazione, a seconda del gene interessato: da XPA a XPG, e tipo variante XP (XPV) (si vedano questi termini).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
XPA	rs104894132	GG

Analisi multivariata

Cosa dice la tua genetica?



Non abbiamo rilevato mutazioni patogene, ma, poiché analizziamo solo una parte del gene, potreste avere una mutazione patogena in regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=910

24Genetics



24Genetics Europe HQ
Paseo de la Castellana, 95
Planta 28
Madrid 28046
Spain
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ
100 Cambridge St.
14th Floor
Boston MA 02114
Massachusetts - US
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge
+44 1223 931143

24Genetics México
Torre Magenta
Paseo de la Reforma, 284
Planta 17
Colonia Juárez
Ciudad de México 06600
México
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)