



# permette di eseguire lo screening di gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (*de novo*)

## GENE MALATTIE SINDROMICHE

JAG1	Sindrome di Alagille
CHD7	Sindrome di CHARGE
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1
MECP2	Sindrome di Rett
NSD1	Sindrome di Sotos tipo 1
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion

## SINDROME DI NOONAN

BRAF	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1
CBL	Sindrome di Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
KRAS	Sindrome di Noonan /cancers
MAP2K1	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3
MAP2K2	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4
NRAS	Sindrome di Noonan 6/cancers
PTPN11	Sindrome Noonan 1/ Sindrome di LEOPARD/cancers
PTPN11	Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)
RAF1	Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2
RIT1	Sindrome di Noonan 8
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen
SOS1	Sindrome di Noonan 4

## GENE PATOLOGIE SCHELETRICHE

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

## CRANIOSINOSTOSI

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

Le mutazioni individuate da possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, denominate *de novo*, non sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, poichè non ereditarie. La presenza di mutazioni *de novo* in uno dei geni investigati può causare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, <sup>1-2-3</sup> anomalie congenite multiple, <sup>4-5</sup> autismo, <sup>6</sup> epilessia <sup>7</sup> e/o deficit intellettivi. <sup>8-9</sup>

1. Homsy J, et al. *Science*. 2015;350:1262-6. 2. Zaidi S, et al. *Nature*. 2013;498:220-3. 3. Sifrim A, et al. *Nat Genet*. 2016;48:1060-5. 4. Ng SB, et al. *Nat Genet*. 2010;42:790-3. 5. Hoischen A, et al. *Nat Genet*. 2011;43:729-31. 6. O'Roak BJ, et al. *Nat Genet*. 2011;43:585-9. 7. Allen AS, et al. *Nature*. 2013;501:217-21. 8. de Ligt J, et al. *N Engl J Med*. 2012;367:1921-9. 9. Rauch A, et al. *Lancet*. 2012;380:1674-82.