

MALFORMAZIONE	DOCUMENTAZIONE
ACONDROPLASIA (NANISMO)	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza e/o cartella clinica rilasciata alla nascita
ANEMIA FALCIFORME	referto specialistico e/o referti di esami effettuati in precedenza
ANEUPLOIDIE MOLECOLARI	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza (anche pre-natali)
ATASSIE SPINOCEREBELLARI	sia nella forma ereditaria che nella forma acquisita: referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza e/o documentazione clinica di Familiare eventualmente affetto dalla medesima patologia
ATASSIA DI FRIEDREICH	referto specialistico e/o elettromiografia precedentemente effettuata e/o documentazione clinica di Familiare eventualmente affetto dalla medesima patologia
ATASSIA-TELEANGECTASIA (AT)	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza e/o documentazione clinica di Familiare eventualmente affetto dalla medesima patologia
DISTONIA PRIMARIA O IDIOPATICA	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
DISTONIA MIOTONICA	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza e/o documentazione clinica di Familiare eventualmente affetto dalla medesima patologia
DISTROFIA MUSCOLARE	referto specialistico e/o referto di accertamento effettuato in precedenza
EMOCROMATOSI	esame di laboratorio precedente e/o prescrizione con patologia
COREA DI HUNTINGTON GIOVANILE (JHD)	sia nei pazienti sintomatici che nei pazienti asintomatici: referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza e/o documentazione clinica di Familiare eventualmente affetto dalla medesima patologia
DEFICIT DI ACIL -CoA DEIDRONENASI (MCDA DEFICIT)	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
SORDITA' CONGENITA	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
SBMA (ATROFIA MUSCOLARE SPINO-BULBARE)	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
X FRAGILE	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
FATTORE VIII PER L'EMOFILIA	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
DEFICIT 21 IDROSSILASI (CAH)	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
DEFICIT 5ALFAREDUTTASI	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
DEFICIT AROMATASI	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
FIBROSI CISTICA	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
CROMATINA SESSUALE	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
CITOGENETICA POST-NATALE	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza
MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA Y	referto specialistico e/o referti di accertamenti effettuati in precedenza