ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΔΙΑΠΙΣΤΕΥΣΗΣ

Παράρτημα G1/12 του Πιστοποιητικού Αρ.**1105**-4

ΕΠΙΣΗΜΟ ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ της ΔΙΑΠΙΣΤΕΥΣΗΣ

του

Κλινικού Εργαστηρίου

της

Neoscreen, Εργαστήριο Νεογνικού και Προγεννητικού Ελέγχου ΕΠΕ

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
Χημικές Δοκιμές		
1. Αποξηραμένες κηλίδες αίματος επί χάρτου (Guthrie cards)	1. Ημιποσοτικός προσδιορισμός αμινοξέων (Phe, Leu, Met, Tyr, Val, Cit) και ακυλοκαρνιτινών (C3, C4, C5, C6, C8, C14)	*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 102)* με την τεχνική FIA-ESI-MS/MS βασισμένη στη βιβλιογραφία Clin. Chem. 49 (2003) 1797-1817/ EQ110: Ανιχνευτής MS/MS, μοντέλο API 4000 M.102$_{\text{έκδοση 19}}$ *ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΣ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ ΚΑΙ ΑΚΥΛΟΚΑΡΝΙΤΙΝΩΝ ΣΕ ΚΗΛΙΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΜΕ ΧΡΗΣΗ ΦΑΣΜΑΤΟΜΕΤΡΟΥ ΜΑΖΩΝ*
	2. Προσδιορισμός ακυλοκαρνιτινών (C0, C2, C10, C16, C18, C3DC, C5DC, C5OH) για διαγνωστικό έλεγχο μεταβολισμού λιπαρών και οργανικών οξέων	*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 102)* με την τεχνική FIA-ESI-MS/MS βασισμένη στη βιβλιογραφία Clin. Chem. 49 (2003) 1797-1817 /EQ110:Ανιχνευτής MS/MS, μοντέλο API 4000 (ThermoScientific) M.102$_{\text{έκδοση 19}}$ *ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΣ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ ΚΑΙ ΑΚΥΛΟΚΑΡΝΙΤΙΝΩΝ ΣΕ ΚΗΛΙΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΜΕ ΧΡΗΣΗ ΦΑΣΜΑΤΟΜΕΤΡΟΥ ΜΑΖΩΝ*

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
Ανοσοχημικές Δοκιμές		
1. Αποξηραμένες κηλίδες αίματος επί χάρτου (Guthrie cards)	1. Ημιποσοτικός προσδιορισμός 17-υδροξυπρογεστερόνης	*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ103)* με την τεχνική χρονοδιαχωριζόμενου φθορισμού AUTODELFIA & DELFIA kit, PerkinElmer*, EQ16 : Όργανο Μέτρησης Πλακών Μικροτιτλοδότησης VICTOR 3V & EQ17 : Πλυστικό Πλακών Μικροτιτλοδότησης WALLAC DELFIA WASHER M.103 έκδοση 8 *ΜΕΘΟΔΟΣ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΥ 17$^{\alpha}$ – ΟΗ – PROGESTERONE ΣΕ ΚΗΛΙΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΞΗΡΑΜΕΝΕΣ ΕΠΙ ΧΑΡΤΟΥ ΜΕ ΧΡΗΣΗ ΤΟΥ AutoDELFIA & DELFIA NEONATAL KIT*
	2. Ημιποσοτικός προσδιορισμός ανοσοδραστικού θρυψινογόνου (IRT)	*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 104)* με την τεχνική χρονοδιαχωριζόμενου φθορισμού AUTODELFIA kit & DELFIA kit, PerkinElmer, EQ16 : Όργανο Μέτρησης Πλακών Μικροτιτλοδότησης VICTOR 3V & EQ17 : Πλυστικό Πλακών Μικροτιτλοδότησης WALLAC DELFIA WASHER M.104 έκδοση 7 *ΜΕΘΟΔΟΣ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΥ IRT ΣΕ ΚΗΛΙΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΞΗΡΑΜΕΝΕΣ ΕΠΙ ΧΑΡΤΟΥ ΜΕ ΧΡΗΣΗ ΤΟΥ AUTODELFIA & DELFIA NEONATAL KIT*
Μοριακές Δοκιμές		
1. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες	1. Ανίχνευση μεταλλάξεων γονιδίου ρύθμισης διαμεμβρανικής αγωγιμότητας κυστικής ίνωσης (*CFTR*): i) πλήρης αλληλούχιση (Sanger) ii) πλήρης αλληλούχιση (NGS) iii) 186 μεταλλάξεις (89%) & 320 μεταλλάξεις (90%) iv) 1 μετάλλαξη (ΔF508)	*Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού TIANLONG Libex Nucleic Acid Extraction System (EQ415) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο M.145. Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού MAGCORE SUPER Nucleid*

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
1. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες (συνέχεια)		*acid isolation system (EQ438) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο (M.152). Απομόνωση DNA από* Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες με τη χρήση μη αυτοματοποιημένης διαδικασίας (M.131) με NucleoSpin Tissue kit, MACHEREY-NAGEL. *i)Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 136),* με προετοιμασία βιβλιοθηκών σε θερμοκυκλοποιητές (EQ 297, Applied Biosystems, EQ201, Applied Biosystems, EQ 140 PCR 2720), άμεση ταυτοποίηση της αλληλουχίας DNA στο EQ119 (γενετικό αναλυτή ABI3130xl) και στο EQ437 (γενετικό αναλυτή SEQ STUDIO) και ανάλυση μέσω software SEQUENCE Pilot – SEQPATIENT, JSI medical systems. M.136$_{\text{έκδοση 13}}$ *ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΠΟΛΛΑΠΛΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΜΕ ΤΗ ΜΕΘΟΔΟ SANGER SEQUENCING* ii & iii) Εσωτερική μέθοδος (M.151_NGS_DEVYSER) η οποία βασίζεται σε τεχνική multiplex PCR για ενίσχυση όλων των περιοχών του γονιδίου CFTR, ακολουθεί προσθήκη δεικτών (indexing) και βιβλιοθήκη αλληλούχισης σε θερμοκυκλοποιητή (EQ297, Applied Biosystems), αλληλούχιση στις NGS πλατφόρμες EQ129 MiSeq (Illumina) και ανάλυση μέσω software SEQUENCE Pilot – SEQNEXT, JSI medical systems. M.151 $_{\text{έκδοση 1}}$ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗΣ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ ΤΟΥ CFTR ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΗΝ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΜΑΖΙΚΗΣ ΠΑΡΑΛΛΗΛΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗΣ (NGS) ΣΕ ΠΛΑΤΦΟΡΜΑ MiSeq (ILLUMINA) ΜΕ το Devyser CFTR NGS,

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
1. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες (συνέχεια)		CE-IVD. iv) α.*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 118)* με την τεχνική End Point Genotyping στο EQ120 (LC480II, Roche) M.118$_{\text{έκδοση 13}}$ *ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΓΟΝΟΤΥΠΗΣΗΣ ΠΟΛΥΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΩΝ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ (SNPs) ΜΕ ΧΡΗΣΗ TaqMan assays/primer-probe* iv) β.*Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 136)* με άμεση ταυτοποίηση της αλληλουχίας DNA του εξονίου όπου εντοπίζεται η μετάλλαξη ΔF508 στο EQ119 (γενετικό αναλυτή ABI3130xl) και στο EQ437 (γενετικό αναλυτή SEQ STUDIO), με προετοιμασία βιβλιοθηκών σε θερμοκυκλοποιητές (EQ 297 Applied Biosystems, EQ201, EQ 140 PCR 2720) και ανάλυση μέσω software SEQUENCE Pilot – SEQPATIENT, JSI medical systems. M.136$_{\text{έκδοση 13}}$ *ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΑΣ ΠΟΛΛΑΠΛΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΜΕ ΤΗ ΜΕΘΟΔΟ SANGER SEQUENCING*
2. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς/ Σίελος/ Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες	1.Ανίχνευση απαλοιφής εξονίων 7 & 8 του γονιδίου *SMN1* 2. Ανίχνευση μεγάλων γονιδιακών αναδιατάξεων στα γονίδια BRCA1 & BRCA2	*Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού MAGCORE SUPER AUTOMATED NUCLEIC ACID EXTRACTOR (EQ438) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο Μ.152. Απομόνωση DNA από ολικό αίμα, Σίελο Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες με τη χρήση μη αυτοματοποιημένης διαδικασίας (Μ.131) με NucleoSpin Tissue kit, MACHEREY-NAGEL.* Μέθοδος κατασκευαστή (ΜΕΘ 130) CE-IVD MLPA kit P060 (MRC Holland)* CE-IVD MLPA kit P002 BRCA1 & P045 BRCA2 (MRC Holland)*_με χρήση θερμοκυκλοποιητή (EQ434, Applied Biosystems, EQ4345,

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
2. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς/ Σίελος/ Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες (συνέχεια)		Applied Biosystems), ανάλυση θραυσμάτων στο EQ119 (γενετικό αναλυτή ABI3130xl) και EQ437 (γενετικό αναλυτή SEQ STUDIO) και ανάλυση αποτελεσμάτων με software Coffalyser.Net™, MRC Holland. M.130$_{\text{έκδοση 18}}$ *ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΑΠΑΛΟΙΦΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΜΕ ΤΗ ΜΕΘΟΔΟ MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification)*
3. Ολικό αίμα	1. Ανίχνευση μεταλλάξεων στα γονίδια *BRCA1* και *BRCA2* (Breast cancer susceptibility genes 1 and 2)	*Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού TIANLONG Libex Nucleic Acid Extraction System (EQ415) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο M.145. Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού MAGCORE SUPER AUTOMATED NUCLEIC ACID EXTRACTOR (EQ438) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο M.152.* *Απομόνωση DNA από ολικό αίμα, Σίελο Κύτταρα Παρειάς/Αμνιακό Υγρό/Χοριακές Λάχνες με τη χρήση μη αυτοματοποιημένης διαδικασίας (M.131) με NucleoSpin Tissue kit, MACHEREY-NAGEL.* *Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 135)* με την τεχνική Amplicon PCR-Massive Parallel Sequencing με xGen IDT amplicon panel, με προετοιμασία βιβλιοθηκών σε θερμοκυκλοποιητή (EQ201, Applied Biosystems), αλληλούχιση στις NGS πλατφόρμες EQ129 και ανάλυση μέσω software SEQUENCE Pilot – SEQNEXT, JSI medical systems. M.135$_{\text{έκδοση 10}}$ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗΣ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΕ ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΑ ΜΕ ΣΥΓΚΕΚΡΙΜΕΝΗ ΚΛΙΝΙΚΗ

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
3. Ολικό αίμα (συνέχεια)		ΕΝΟΤΗΤΑ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΗΝ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΜΑΖΙΚΗΣ ΠΑΡΑΛΛΗΛΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗΣ (NGS) ΣΕ ΠΛΑΤΦΟΡΜΑ MiSeq (ILLUMINA) ΜΕ ΤΑ *xGen ™ Amplicon™ Panels (Integraded DNA Technologies, IDT).*
4. Ολικό Αίμα/Κύτταρα Παρειάς	1. Ανίχνευση των κάτωθι μεταλλάξεων γονιδίων πήξης και απολιποπρωτεϊνών: FV (G1691A), FII (G20210A), APOB (R3500Q), ApoE (E2, E3, E4), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, ß-Fibrinogen - G455A, Factor XIII V34L, PAI-1 4G/5G, GPIIIa L33P (HPA-1), GPIa (C807T)	*Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού TIANLONG Libex Nucleic Acid Extraction System (EQ415) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο M.145. Απομόνωση DNA από ολικό αίμα για όλες τις ακόλουθες διαδικασίες με τη χρήση αυτοματοποιημένου εξοπλισμού MAGCORE SUPER AUTOMATED NUCLEIC ACID EXTRACTOR (EQ438) ακολουθώντας την εσωτερική μέθοδο M.152.* *Απομόνωση DNA από ολικό αίμα , Κύτταρα Παρειάς με τη χρήση μη αυτοματοποιημένης διαδικασίας (M.131) με NucleoSpin Tissue kit, MACHEREY-NAGEL.* *Εσωτερική μέθοδος (ΜΕΘ 118)* με την τεχνική REAL TIME PCR (endpoint genotyping) στο EQ120 (LC480II, Roche) M.118$_{\text{έκδοση 13}}$ *ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΓΟΝΟΤΥΠΗΣΗΣ ΠΟΛΥΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΩΝ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ (SNPs) ΜΕ ΧΡΗΣΗ TaqMan assays/primer-probe*
Δοκιμές DRYLAB		
5. FASTQ αρχεία	Βιοπληροφορική ανάλυση δεδομένων Whole Exome Sequencing (WES) για την ανίχνευση γενετικών παραλλαγών σημείου (Single Nucleotide Variants, SNVs), μικρών ενθέσεων/απαλοιφών (insertions/deletions, indels) και παραλλαγών στον αριθμό αντιγράφων γονιδιωματικών περιοχών (Copy Number Variants, CNVs) σε γονίδια που σχετίζονται με και περιλαμβάνονται στα	*Εσωτερική μέθοδος (M.155)* Παραλαβή αρχείων FASTQ και έλεγχος της ποιότητας των δεδομένων αλληλούχισης με το λογισμικό fastp**.** Ευθυγράμμιση των reads στο ανθρώπινο γονιδίωμα αναφοράς με χρήση του αλγορίθμου BWA-MEM και επεξεργασία των αρχείων ευθυγράμμισης σύμφωνα με την εσωτερική μέθοδο. Ανίχνευση

Υλικά / Προϊόντα υποβαλλόμενα σε δοκιμή	Τύποι δοκιμών / Μετρούμενες ιδιότητες	Εφαρμοζόμενες μέθοδοι / Χρησιμοποιούμενες τεχνικές
5. FASTQ αρχεία (συνέχεια)	ακόλουθα διαγνωστικά panels: • Κληρονομικός καρκίνος μαστού και ωοθηκών (26 γονίδια) • Κληρονομικά σύνδρομα προδιάθεσης για καρκίνο (67 γονίδια) • Έλεγχος φορείας μονογονιδιακών νοσημάτων (2250 γονίδια) • Κληρονομικά νευρολογικά νοσήματα (1904 γονίδια) • Γενετικός νεογνικός έλεγχος (612 γονίδια) **Η πλήρης σύνθεση των γονιδίων κάθε panel παρατίθεται στο Παράρτημα, όπως ισχύει στην τρέχουσα εγκεκριμένη έκδοση της εσωτερικής μεθόδου.*	γενετικών παραλλαγών σημείου (SNVs) και μικρών ενθέσεων/απαλοιφών (indels) με το λογισμικό GATK, ακολουθούμενη από σχολιασμό (annotation) των παραλλαγών με το Ensembl Variant Effect Predictor (VEP)**.** Οι παραλλαγές αξιολογούνται και ταξινομούνται κλινικά στο περιβάλλον NSClinical, σύμφωνα με τις ισχύουσες κατευθυντήριες οδηγίες ACMG/AMP, λαμβάνοντας υπόψη τη διαθέσιμη βιβλιογραφία και τις βάσεις δεδομένων που χρησιμοποιούνται από το εργαστήριο. Ακολουθεί σύνταξη, έλεγχος και έκδοση της τελικής γενετικής έκθεσης αποτελεσμάτων.
6. FASTQ αρχεία	Βιοπληροφορική ανάλυση δεδομένων Whole Genome Sequencing (WGS) για την ανίχνευση γενετικών παραλλαγών σημείου (Single Nucleotide Variants, SNVs), μικρών ενθέσεων/απαλοιφών (insertions/deletions, indels) και παραλλαγών στον αριθμό αντιγράφων γονιδιωματικών περιοχών (Copy Number Variants, CNVs) σε γονίδια που σχετίζονται με και περιλαμβάνονται στα ακόλουθα διαγνωστικά panels: · Κληρονομικός καρκίνος μαστού και ωοθηκών (26 γονίδια) • Κληρονομικά σύνδρομα προδιάθεσης για καρκίνο (67 γονίδια) • Έλεγχος φορείας μονογονιδιακών νοσημάτων (2250 γονίδια) • Κληρονομικά νευρολογικά νοσήματα (1904 γονίδια) • Γενετικός νεογνικός έλεγχος (612 γονίδια) ** Η πλήρης σύνθεση των γονιδίων κάθε panel παρατίθεται στο Παράρτημα, όπως ισχύει στην τρέχουσα εγκεκριμένη έκδοση της εσωτερικής μεθόδου.*	*Εσωτερική μέθοδος (Μ.155)* Παραλαβή αρχείων FASTQ και έλεγχος της ποιότητας των δεδομένων αλληλούχισης με το λογισμικό fastp. Ευθυγράμμιση των reads στο ανθρώπινο γονιδίωμα αναφοράς με χρήση του αλγορίθμου BWA-MEM και επεξεργασία των αρχείων ευθυγράμμισης σύμφωνα με την εσωτερική μέθοδο. Ανίχνευση γενετικών παραλλαγών σημείου (SNVs) και μικρών ενθέσεων/απαλοιφών (indels) με το λογισμικό GATK, ακολουθούμενη από σχολιασμό (annotation) των παραλλαγών με το Ensembl Variant Effect Predictor (VEP). Οι παραλλαγές αξιολογούνται και ταξινομούνται κλινικά στο περιβάλλον NSClinical, σύμφωνα με τις ισχύουσες κατευθυντήριες οδηγίες ACMG/AMP, λαμβάνοντας υπόψη τη διαθέσιμη βιβλιογραφία και τις βάσεις δεδομένων που χρησιμοποιούνται από το εργαστήριο. Ακολουθεί σύνταξη, έλεγχος και έκδοση της τελικής γενετικής έκθεσης αποτελεσμάτων.

**Η αναφορά της εμπορικής ονομασίας του αναλυτή/kit παραπέμπει σε συγκεκριμένη αναλυτική μέθοδο και ανάλογο πρωτόκολλο εργασίας*

Τόπος αξιολόγησης: **Μόνιμες Εγκαταστάσεις Εργαστηρίου, Λεωφόρος Πεντέλης & Βορείου Ηπείρου 1-3 Βριλήσσια, Τ.Κ.15235.**

Πρωτογενής Δειγματοληψία: **Μόνιμες Εγκαταστάσεις Εργαστηρίου, Λεωφόρος Πεντέλης & Βορείου Ηπείρου**

1-3 Βριλήσσια, Τ.Κ.15235.

Εξουσιοδοτημένοι υπεύθυνοι υπογραφής: **Ι. Λουκάς, Κ. Αναγνωστοπούλου, Ε. Μώλου, Σ. Αντωνοπούλου, Α. Πουλοπούλου, Χ. Γαβαλάς, Μ. Αλβανού.**

Το Παρόν Πεδίο Διαπίστευσης αντικαθιστά το αντίστοιχο προηγούμενο με ημερομηνία 17.02.2026.
Το Πιστοποιητικό Διαπίστευσης με Αρ.**1105**-4, κατά ΕΛΟΤ ΕΝ ISO 15189:2022, ισχύει έως τις 22.08.2030.

Αθήνα, 30η Ιουλίου 2026

Κωνσταντίνου Ευάγγελος Απόστολος
Διευθύνων Σύμβουλος του Ε.ΣΥ.Δ.

Παράρτημα

Κληρονομικός καρκίνος μαστού και ωοθηκών (26 γονίδια)

BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, DICER1, RAD51C, RAD51D, NF1, EPCAM, SMARCA4, CDK12

Κληρονομικά σύνδρομα προδιάθεσης για καρκίνο (67 γονίδια)

PHOX2B, SDHA, STK11, ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDK12, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, FANCM, FH, FLCN, GEN1, GREM1, HOXB13, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MSH2, EPCAM, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RET, RNF43, RPS20, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, TP53, TSC1, TSC2, VHL

Έλεγχος φορείας μονογονιδιακών νοσημάτων (2250 γονίδια):

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCA12, ABCA3, ABCA4, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCC2, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ABCD4,ABCG5, ABCG8, ABHD12, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACE, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSF3,ACSL4, ACTA1, ACTL6B, ACY1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS13, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTS19, ADAMTS2,ADAMTSL2, ADAMTSL4, ADAR, ADAT3, ADD3, ADGRG1, ADGRG6, ADGRV1, ADK, ADSL, ADSS1, AEBP1, AFF2, AFG3L2, AGA, AGBL5, AGK,AGL, AGPAT2, AGPS, AGRN, AGT, AGTPBP1, AGTR1, AGXT, AHCY, AHI1, AICDA, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AIPL1, AIRE, AK1, AK2, AKR1D1,ALAD, ALB, ALDH18A1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13,ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPK3, ALPL, ALS2, ALX1, ALX3, ALX4, AMACR, AMBN, AMER1, AMH,AMHR2, AMN, AMPD1, AMPD2, AMT, ANGPTL3, ANKS6, ANO10, ANO5, ANOS1, ANTXR1, ANTXR2, AP1B1, AP1S1, AP1S2, AP3B1,AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOC2, APRT, APTX, AQP2, AR, ARCN1, ARFGEF2, ARG1, ARHGDIA, ARHGEF18,ARHGEF9, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARL6IP1, ARMC9, ARPC1B, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASL, ASNS, ASPA,ASPH, ASPM, ASS1, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATF6, ATG7, ATIC, ATM, ATOH7, ATP13A2, ATP2A1, ATP2B3, ATP6AP2, ATP6V0A2,ATP6V0A4, ATP6V1A, ATP6V1B1, ATP6V1E1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP8B1, ATR, ATRX, AUH, AURKC, AVPR2, B2M, B3GALNT2,B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9,BCAP31, BCAT2, BCHE, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL10, BCL11A, BCOR, BCS1L, BEST1, BFSP1, BGN, BHLHA9, BIN1, BLM, BLNK,BLOC1S3, BLOC1S6, BLTP1, BMP1, BMPER, BMPR1B, BOLA3, BPGM, BPNT2, BRAT1, BRF1, BRIP1, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BTK,BUB1B, C12orf57, C19orf12, C1QA, C1QB, C1QBP, C1QC, C1S, C2, C2CD3, C3, C5, C6, C7, C8B, CA2, CA5A, CA8, CABP2, CABP4, CACNA1D,CACNA2D4, CAD, CAMTA1, CANT1, CAPN1, CAPN3, CARD11, CARD9, CARS2, CASK, CASP14, CASQ2, CASR, CAST, CAT, CAV1, CAVIN1,CBLIF, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC115, CCDC22, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCDC8, CCDC88A, CCDC88C, CCN6, CCND2, CCNO,CD19, CD247, CD27, CD2AP, CD320, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD55, CD59, CD79A, CD79B, CD8A, CDAN1, CDC14A, CDC45,CDCA7, CDH11, CDH23, CDH3, CDHR1, CDIN1, CDK10, CDK5RAP2, CDKL5, CDON, CDSN, CDT1, CEBPE, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135,CEP152, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP78, CEP83, CERKL, CERS1, CERS3, CFAP298, CFAP300, CFAP418,CFAP43, CFAP53, CFC1, CFD, CFH, CFI, CFL2, CFTR, CHAT, CHKB, CHM, CHMP1A, CHRDL1, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG,CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CHUK, CIB2, CIITA, CILK1, CISD2, CIT, CKAP2L, CLCF1, CLCN1, CLCN2, CLCN4, CLCN5, CLCN7, CLCNKA,CLCNKB, CLDN1, CLDN10, CLDN14, CLDN16, CLDN19, CLMP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLPP, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1,CNGB3, CNKSR2, CNNM2, CNNM4, CNOT1, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA6, COA8, COASY, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL11A1, COL11A2, COL13A1, COL17A1, COL18A1, COL1A2, COL25A1, COL27A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLQ, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ8B, COQ9, CORO1A, COX10, COX15,COX20, COX6B1, COX7B, CP, CPAMD8, CPAP, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPT1A, CPT2, CR2, CRADD, CRB1, CRB2, CRBN, CREB3L1, CRIPT,CRLF1, CRPPA, CRTAP, CRYAA, CRYAB, CRYBB1, CRYBB3, CSF2RB, CSF3R, CSPP1, CSTA, CSTB, CTC1, CTDP1, CTH, CTNS, CTPS1, CTSA, CTSC,CTSD, CTSF, CTSK, CTU2, CUBN, CUL3, CUL4B, CUL7, CWC27, CWF19L1, CYB5A, CYB5R3, CYBA, CYBB, CYC1, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2,CYP17A1, CYP19A1, CYP1B1, CYP21A2, CYP24A1, CYP26B1, CYP26C1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP2U1, CYP4F22, CYP4V2, CYP7B1,D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DBH, DBT, DCAF17, DCC, DCDC2, DCHS1, DCLRE1C, DCPS, DCX, DDB2, DDC, DDHD1, DDHD2, DDR2,DDRGK1, DDX11, DDX3X, DDX59, DEGS1,

DENND5A, DES, DGAT1, DGKE, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHH, DHODH, DHPS,DHTKD1, DIAPH1, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLL1, DLL3, DMD, DMP1, DNA2, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3,DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB2, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC21, DNAJC3,DNAJC6, DNAL1, DNASE1L3, DNM1L, DNM2, DNMT3B, DOCK2, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPH1, DPM1,DPM2, DPM3, DPY19L2, DPYD, DRAM2, DRC1, DSE, DSG1, DSG4, DSP, DST, DSTYK, DTNBP1, DUOX2, DUOXA2, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1,DYNC2I2, DYNC2LI1, DYSF, DZIP1L, EARS2, EBP, ECEL1, ECHS1, ECM1, EDA, EDAR, EDARADD, EDN1, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EFL1, EFNB1,EGFR, EGR2, EIF2AK3, EIF2AK4, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF4A3, ELAC2, ELOVL4, ELP1, ELP2, EMC1, EMD, EML1,EMP2, EMX2, ENAM, ENO3, ENPP1, ENTPD1, EOGT, EPB41, EPRS1, EPS8L2, ERAL1, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6,ERCC6L2, ERCC8, ERLIN1, ERLIN2, ESCO2, ESPN, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, EXPH5, EXTL3, EYS,F10, F11, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FA2H, FAH, FAM149B1, FAM161A, FAM20A, FAM20C, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2,FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAR1, FARS2, FASLG, FASTKD2, FAT4, FBLN5, FBP1, FBXL4, FBXO7, FDXR, FECH, FERMT1,FERMT3, FEZF1, FGA, FGB, FGD1, FGD4, FGF23, FGF3, FGF8, FGG, FH, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLG, FLI1, FLNA,FLNB, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMO3, FMR1, FOLR1, FOXE1, FOXE3, FOXN1, FOXP3, FOXRED1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMPD4, FRRS1L,FSHB, FSHR, FTCD, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, FYCO1, FZD6, G6PC1, G6PC3, G6PD, GAA, GABBR2, GABRB1, GABRB2, GAD1,GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GAN, GAS8, GATA1, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCM2, GCNT2,GCSH, GDAP1, GDF1, GDF5, GDF6, GDI1, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GFRA1, GGCX, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GIPC3, GJA1, GJB1, GJB2,GJB6, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLIS2, GLIS3, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNAT1,GNAT2, GNB5, GNE, GNMT, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNRHR, GNS, GORAB, GOSR2, GOT2, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GPAA1, GPC3,GPC6, GPD1, GPHN, GPI, GPIHBP1, GPR143, GPR179, GPR68, GPSM2, GPT2, GPX4, GREB1L, GRHL2, GRHPR, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1,GRIP1, GRK1, GRM1, GRM6, GRN, GRXCR1, GSC, GSS, GTF2H5, GTPBP1, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2C, GUCY2D, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2,H6PD, HAAO, HACD1, HACE1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS1, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HCCS, HCFC1, HDAC8, HELLS, HEPACAM,HERC1, HERC2, HES7, HESX1, HEXA, HEXB, HFE, HGD, HGF, HGSNAT, HIBCH, HIKESHI, HINT1, HJV, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HMOX1,HMX1, HNMT, HNRNPH2, HOGA1, HOXA1, HOXB1, HOXC13, HPCA, HPD, HPDL, HPGD, HPRT1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HPSE2,HR, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA1, HTRA2, HUWE1, HYAL1, HYCC1, HYDIN,HYLS1, IARS1, IARS2, IBA57, ICOS, IDH3B, IDS, IDUA, IER3IP1, IFNGR1, IFNGR2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT80,IFT81, IGF1, IGF1R, IGFALS, IGFBP7, IGHMBP2, IGLL1, IGSF1, IHH, IKBKB, IKBKG, IL10RA, IL10RB, IL11RA, IL12B, IL12RB1, IL17RA,IL1RAPL1, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RG, IL36RN, IL7R, ILDR1, IMPA1, IMPG2, INPP5E, INPP5K, INPPL1, INS, INSR, INTS1, INVS, IQCB1, IQCE,IQSEC2, IRAK4, IRF8, IRX5, ISCA1, ISCA2, ISCU, ISG15, ITCH, ITGA2B, ITGA3, ITGA6, ITGA7, ITGA8, ITGB2, ITGB3, ITGB4, ITGB6, ITK, ITPA,ITPR1, IVD, IYD, JAGN1, JAK3, JAM2, JAM3, JUP, KARS1, KATNB1, KATNIP, KCNE1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ13, KCNV2, KCTD7,KDM5C, KDM6A, KDSR, KERA, KHDC3L, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIDINS220, KIF14, KIF1A, KIF1C, KIF22, KIF7, KIFBP, KISS1R, KIZ,KLHL3, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KLK4, KLKB1, KNL1, KPTN, KREMEN1, KRT10, KRT14, KRT25, KRT5, KRT85, KY, KYNU, L1CAM, L2HGDH,LAMA1, LAMA2, LAMA3, LAMB1, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LAT, LBR, LCA5, LCAT,LCK, LCT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LEMD2, LEP, LEPR, LFNG, LGI4, LHB, LHCGR, LHFPL5, LHX3, LIAS, LIFR, LIG4, LIM2, LINS1, LIPA, LIPE,LIPH, LIPN, LIPT1, LIPT2, LMAN1, LMBRD1, LMF1, LMOD2, LMOD3, LONP1, LOXHD1, LPAR6, LPIN1, LPIN2, LPL, LRAT, LRBA, LRIG2, LRIT3,LRMDA, LRP2, LRP4, LRP5, LRPAP1, LRPPRC, LRRC56, LRSAM1, LRTOMT, LSS, LTBP2, LTBP3, LTBP4, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1,MAB21L2, MAFB, MAG, MAGI2, MAGT1, MAK, MALT1, MAMLD1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP3K20, MAPKBP1, MAPT,MARS1, MARS2, MARVELD2, MASP1, MAST1, MAT1A, MATN3, MBOAT7, MBTPS2, MC2R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCFD2, MCIDAS,MCM3AP, MCM4, MCM9, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED12, MED17, MED23, MED25, MEFV, MEGF10, MEGF8, MEOX1,MERTK, MESP2, METTL23, MFF, MFN2, MFRP, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICU1, MID1, MIPEP, MITF, MKKS, MKS1,MLC1, MLPH, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MME, MMP13, MMP2, MMP20, MMP21, MMUT, MN1, MOCOS, MOCS1,MOCS2, MOGS, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPI, MPIG6B, MPL, MPLKIP, MPO, MPV17, MPZ, MRAP, MRE11, MRPL3, MRPL44, MRPS22,MRPS34, MSH3, MSL3, MSMO1, MSRB3, MSTO1, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTM1, MTMR2, MTO1, MTR, MTRFR, MTRR, MTTP, MTX2,MUSK, MUTYH, MVK, MYBPC1, MYD88, MYH2, MYMK, MYO15A, MYO18B, MYO1E, MYO3A, MYO5A, MYO5B, MYO6, MYO7A, MYPN,MYSM1, NAA10, NADK2, NADSYN1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEAL2, NBN, NCF1,NCF2, NCF4, NCKAP1L, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA9,NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB3, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4,NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NECTIN1, NECTIN4, NEFL, NEK1, NEK8, NEK9, NEMF, NEU1, NEUROG3,NEXMIF, NFU1, NGF, NGLY1, NHEJ1, NHLRC1, NHP2, NHS, NIPAL4, NKX2-6, NKX3-2, NKX6-2, NLRP1, NLRP7, NMNAT1, NNT, NODAL,NONO, NOP10, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPR2, NR0B1, NR1H4, NR2E3, NR3C2, NRL, NRXN1, NSDHL,NSMCE2, NSUN2, NT5C2, NT5C3A, NT5E, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUP107, NUP188, NUP62, NUP93, NYX, OAT, OBSL1, OCA2,OCLN, OCRL, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAPH, OFD1, OGDH, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, ORAI1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OSTM1,OTC, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTUD5, OTUD6B, OTULIN, OXCT1, P2RY12, P3H1, P3H2, P4HB, P4HTM, PADI6, PAH, PAK3, PALB2,PAM16, PANK2, PAPSS2, PARK7, PARN, PARS2, PATL2, PAX7, PC, PCARE, PCBD1, PCCA, PCCB,

PCDH12, PCDH15, PCDH19, PCK1, PCNT,PCSK1, PCYT1A, PCYT2, PDE10A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PDXK,PDZD7, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2,PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHEX, PHF6, PHF8, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2A, PHYH, PI4KA, PIBF1,PIEZO1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PINK1, PIP5K1C, PISD, PITX3,PJVK, PKD1L1, PKHD1, PKLR, PKP1, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLCB4, PLCD1, PLCE1, PLD1, PLEC, PLEKHG5, PLG, PLK4, PLOD1, PLOD2, PLOD3,PLP1, PLPBP, PLS3, PMM2, PMP22, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNP, PNPLA1, PNPLA2, PNPLA6, PNPO, PNPT1, POC1A, POC1B, POLA1, POLE,POLG, POLG2, POLH, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POMC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMP, POMT1, POMT2, POP1, POR, PORCN, POU1F1, POU3F4, PPA2, PPIB, PPM1K, PPP1R15B, PPP1R21, PPT1, PQBP1, PRCD, PRDM12, PRDM5, PRDX1, PREPL, PRF1,PRG4, PRICKLE1, PRKCD, PRKDC, PRKN, PRKRA, PRMT7, PROC, PRODH, PROM1, PROP1, PROS1, PRPH2, PRPS1, PRRX1, PRSS12, PRSS56,PRUNE1, PRX, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSMC3IP, PSPH, PTCHD1, PTF1A, PTH, PTH1R, PTPN14, PTPN23, PTPRC, PTPRO, PTPRQ, PTRH2, PTS,PUS1, PUS3, PUS7, PXDN, PYCR1, PYCR2, PYGL, PYGM, PYROXD1, QARS1, QDPR, QRSL1, RAB18, RAB23, RAB27A, RAB28, RAB33B,RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC2, RAD50, RAD51C, RAG1, RAG2, RALGAPA1, RAPSN, RARB, RARS1, RARS2, RASGRP1, RAX, RBBP8,RBCK1, RBM10, RBM8A, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RDX, RECQL4, REEP6, RELN, REN, RETREG1, RFT1, RFX5, RFX6,RFXANK, RFXAP, RHAG, RHO, RIMS2, RIN2, RIPK4, RIPOR2, RLBP1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C,RNASET2, RNF113A, RNF168, RNF216, ROBO3, ROGDI, ROM1, ROR2, RORC, RP1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RPIA, RPL10,RPS28, RPS6KA3, RRM2B, RS1, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RSPO2, RSPO4, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUSC2, RXYLT1, RYR1, S1PR2,SACS, SAG, SAMD9, SAMHD1, SAR1B, SARS2, SASS6, SBDS, SBF1, SBF2, SC5D, SCARB2, SCARF2, SCN1B, SCN4A, SCN9A, SCNN1A, SCNN1B,SCNN1G, SCO1, SCO2, SCUBE3, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDR9C7, SEC23B, SEC24D, SECISBP2, SELENON, SEPSECS, SERAC1,SERPINA1, SERPINB7, SERPINC1, SERPINE1, SERPINF1, SERPINF2, SERPING1, SERPINH1, SETX, SFRP4, SFTPB, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD,SGCG, SGPL1, SGSH, SH2D1A, SH3PXD2B, SH3TC2, SI, SIL1, SIX6, SKIC2, SKIC3, SLC10A2, SLC10A7, SLC11A2, SLC12A1, SLC12A3, SLC12A5,SLC12A6, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A1, SLC1A4, SLC22A12, SLC22A5, SLC24A1,SLC24A4, SLC24A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A24, SLC25A26, SLC25A3,SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC26A2, SLC26A3, SLC26A4, SLC26A5, SLC27A4, SLC29A3, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2,SLC2A9, SLC30A10, SLC33A1, SLC34A1, SLC34A2, SLC34A3, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC38A8,SLC39A13, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC45A1, SLC45A2, SLC46A1, SLC4A1, SLC4A11, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1,SLC5A2, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A14, SLC7A7, SLC7A9, SLC9A3, SLC9A6,SLCO2A1, SLITRK6, SLURP1, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SMC1A, SMC5, SMG9, SMN1, SMOC1, SMOC2, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP29,SNRPB, SNX10, SNX14, SOD1, SOHLH1, SOST, SOX18, SOX3, SOX6, SP110, SP7, SPAG1, SPARC, SPART, SPATA7, SPECC1L, SPEG, SPG11,SPG21, SPG7, SPINK1, SPINK5, SPINT2, SPR, SPRTN, SPTA1, SPTBN2, SPTBN4, SQSTM1, SRD5A2, SRD5A3, SSR4, ST14, ST3GAL3, ST3GAL5,STAC3, STAG2, STAG3, STAMBP, STAR, STAT1, STAT2, STAT5B, STIL, STIM1, STK4, STRA6, STRADA, STRC, STS, STUB1, STX11, STXBP2,SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUGCT, SULT2B1, SUMF1, SUN5, SUOX, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNE4, SYNJ1, SYP, SZT2, TAC3, TACO1, TACR3,TACSTD2, TAF1, TAF2, TAFAZZIN, TALDO1, TANGO2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAPT1, TARS2, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D32,TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBX15, TBX19, TBX22, TBXAS1, TCAP, TCIRG1, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TDRD7, TECPR2,TECRL, TECTA, TELO2, TENM3, TERT, TF, TFR2, TFRC, TG, TGDS, TGM1, TGM5, TH, THOC2, THOC6, THRB, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1,TJP2, TK2, TKT, TLE6, TMC1, TMC6, TMC8, TMCO1, TMEM107, TMEM126A, TMEM126B, TMEM138, TMEM165, TMEM199, TMEM216,TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM38B, TMEM67, TMEM70, TMIE, TMPRSS15, TMPRSS3, TMPRSS6, TMTC3, TNFRSF11A,TNFRSF11B, TNFRSF13B, TNFSF11, TNNT1, TNXB, TOE1, TOP3A, TP53RK, TPI1, TPK1, TPM3, TPO, TPP1, TPRN, TRAF3IP1, TRAIP,TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC2, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRDN, TREM2, TREX1, TRHR, TRIM32, TRIM37, TRIOBP, TRIP11, TRIP13, TRIP4,TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT10C,TRMT5, TRMU, TRNT1, TRPM1, TRPM6, TRPV6, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB,TSHR, TSPAN7, TSPYL1, TTC19, TTC21B, TTC7A, TTC8, TTI2, TTLL5, TTN,TTPA,TUBGCP4,TUBGCP6, TUFM, TULP1, TUSC3, TWIST2, TWNK,TXNDC15, TXNL4A, TYK2, TYMP, TYR, TYROBP, TYRP1, UBA1, UBA5, UBE2A, UBE2T, UBE3A, UBE3B, UBR1, UBTF,UCHL1,UFC1,UFM1,UGDH, UGP2, UGT1A1, UMPS, UNC13D, UNC80, UNG, UPB1, UPF3B, UQCRC2, UQCRQ, UROD, UROS, USB1, USH1C, USH1G, USH2A,USP18, USP53, USP9X, UVSSA, VAC14, VAMP1, VAMP2, VARS1, VARS2, VDR, VIPAS39, VKORC1, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS13C,VPS33B, VPS41, VPS45, VPS53, VRK1, VSX2, VWF, WARS2, WAS, WASF1, WASHC5, WDPCP, WDR11, WDR19, WDR35, WDR37, WDR45,WDR45B, WDR62, WDR72, WDR73, WDR81, WFS1, WHRN, WIPF1, WLS, WNK1, WNT1, WNT10A, WNT3, WNT4, WNT7A, WRAP53,WRN, WWOX, XDH, XIAP, XPA, XPC, XPNPEP3, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, YY1AP1, ZAP70, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9,ZFP57, ZFYVE26, ZIC3, ZMPSTE24, ZMYND10, ZNF335, ZNF408, ZNF423, ZNF469, ZNF711, ZNFX1, ZNHIT3, ZP1.

* Η παρούσα εξέταση επιτρέπει την ανίχνευση σημειακών παραλλαγών οι οποίες ευθύνονται για την πλειονότητα των περιστατικών κυστικής ίνωσης (υπεύθυνο γονίδιο CFTR) & για το 15-30% των κλινικών περιστατικών με μυϊκή δυστροφία Duchenne (υπεύθυνο γονίδιο DMD).

Κληρονομικά νευρολογικά νοσήματα (1904 γονίδια)

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCA7, ABCB6, ABCB7, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ABCD3, ABCD4, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM,ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACE, ACHE, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTG1, ACTG2, ACTL6B, ACTN4, ACVRL1, ACY1, ADA, ADAM10,ADAM22, ADAMTS10, ADAMTSL2, ADAR, ADAT3, ADCY5, ADGRG1, ADGRG6, ADGRV1, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF2, AFF3, AFG2A, AFG3L2, AGA, AGK, AGL,AGPS, AGRN, AGTPBP1, AGXT, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AK2, AKT3, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH2, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1,ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALPL, ALS2, ALX1, ALX3, ALX4, AMACR, AMMECR1,AMPD1, AMPD2, AMT, ANG, ANK2, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANO10, ANO3, ANO5, ANTXR2, ANXA11, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP4B1, AP4E1,AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEF10, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL6, ARL6IP1, ARSA,ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCL1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASTN2, ASXL1, ASXL3, ATAD1, ATCAY, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATP13A2,ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2A2, ATP2B3, ATP2B4, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATPAF2,ATR, ATRX, AUH, AUTS2, B3GALNT2, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAG3, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31,BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCOR, BCS1L, BDNF, BEST1, BICD2, BIN1, BLOC1S1, BLOC1S3, BLOC1S6, BLTP1, BOLA3, BRAF, BRAT1, BRWD3, BSCL2, BSND,BTD, C12orf57, C19orf12, C1QBP, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1F, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1S, CACNA2D2,CACNB2, CACNB4, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2G, CAMTA1, CAPN1, CAPN3, CARD11, CARS2, CASK, CASQ1, CASR, CAT, CAV1, CAV3, CAVIN1, CBL, CBS,CC2D1A, CC2D2A, CCDC115, CCDC22, CCDC40, CCDC78, CCDC88A, CCDC88C, CCM2, CCNF, CCT5, CD320, CD59, CD96, CDH11, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CDON,CEL, CENPF, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CERT1, CFAP418, CFL2, CHAMP1, CHAT, CHCHD10, CHCHD2, CHD1, CHD2, CHD3, CHD7,CHD8, CHKB, CHL1, CHMP1A, CHMP2B, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB1, CHRNB2, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHSY1, CIB2, CIC, CILK1,CISD2, CIT, CLCN1, CLCN2, CLCN4, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLPP, CLTC, CNBP, CNGB3, CNKSR2, CNNM2, CNPY3,CNTN4, CNTNAP1, CNTNAP2, COA5, COA6, COA7, COA8, COASY, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL11A2, COL12A1, COL13A1, COL2A1, COL4A1,COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLGALT1, COLQ, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2,COX6A1, COX6B1, COX7B, CP, CPA6, CPAP, CPLANE1, CPLX1, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRADD, CRBN, CREBBP, CRIPT, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CSF1R, CSMD1, CSNK2B, CSPP1, CSRP3, CST3, CSTB, CTC1, CTCF, CTDP1, CTNNA2, CTNNA3, CTNNB1, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSF, CTSK, CUL3, CUL4B, CUL7, CUX1,CUX2, CWF19L1, CX3CR1, CYB5A, CYB5R3, CYC1, CYCS, CYFIP2, CYLD, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH,DAB1, DAG1, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCTN1, DCX, DDC, DDHD1, DDHD2, DDOST, DDX3X, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR24,DHCR7, DHDDS, DHFR, DHH, DHODH, DHPS, DHTKD1, DHX30, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DIP2B, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLGAP2, DLL3, DLX3, DMD,DMGDH, DMPK, DMXL2, DNA2, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DNM2, DNMT1, DNMT3A, DOCK3, DOCK6,DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPF2, DPM1, DPM2, DPM3, DPP6, DPYD, DPYS, DRD3, DST, DSTYK, DTNBP1, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC2H1, DYRK1A,DYSF, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, EDC3, EDN3, EDNRB, EEF1A2, EFHC1, EFTUD2, EGF, EGR2, EHMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F,EIF4G1, ELAC2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, ELP2, EMC10, EMD, EML1, EMX2, ENO3, ENTPD1, EP300, EPB41L1, EPG5, EPHX2, EPM2A, EPRS1, ERBB4, ERCC1, ERCC2,ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN1, ERLIN2, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EWSR1, EXOC2, EXOC6B, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, EXT1, EZH2, F2, F5, FA2H, FADD,FAH, FAN1, FANCB, FARS2, FARSB, FASTKD2, FAT2, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXL4, FBXO11, FBXO38, FBXO7, FDX2, FDXR, FECH, FERRY3, FEZF1, FGA, FGD1, FGD4,FGF10, FGF12, FGF14, FGFR2, FGFR3, FH, FHL1, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNC, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FOLR1, FOXC1, FOXG1, FOXL2,FOXP1, FOXP2, FOXRED1, FRMD7, FRMPD4, FRRS1L, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUS, FUT8, FXN, FXR1, FXYD2, G6PD, GAA, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5,GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRE, GABRG2, GAD1, GALC, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GARS1, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK,GCSH, GDAP1, GDI1, GDNF, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GIGYF2, GJA1, GJB1, GJB3, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLO1, GLRA1,GLRB, GLRX5, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNAL, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB4, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2,GOT2, GPAA1, GPC3, GPC4, GPC6, GPHN, GPI, GPT2, GPX1, GRHPR, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1,GRN, GSN, GSR, GSS, GTPBP2, GTPBP3, GUF1, GUSB, GYG1, GYS1, HACE1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS2, HAX1, HBB, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4,HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HIKESHI, HINT1, HIVEP2, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNMT, HNRNPA1,HNRNPA2B1, HNRNPDL, HNRNPH2, HNRNPR, HNRNPU, HOGA1, HOXA1, HOXD10, HPCA, HPD, HPRT1, HPS1, HPS4, HPS5, HPS6, HRAS, HSD11B1, HSD17B10,HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, HTRA1, HTRA2, HUWE1, HYAL1, HYCC1, HYDIN, IARS2, IBA57, IDH2, IDH3B, IDS, IDUA, IER3IP1,IFIH1, IFT140, IFT172, IFT27, IGBP1, IGF1, IGF1R, IGHMBP2, IL1RAPL1, IMPA1, INF2, INPP5E, INVS, IQSEC2, IRF2BPL, IRX5, ISCA1, ISCA2, ISCU, ITGA7, ITGB3,ITM2B, ITPA,

ITPR1, IVD, JAG1, JAM2, JAM3, KANK1, KANSL1, KARS1, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC3, KCND3,KCNE3, KCNH1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ2, KCNK18, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD17, KCTD3, KCTD7, KDM4B, KDM5B,KDM5C, KDM6A, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF21A, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KIFBP, KIRREL3, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2B,KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPTN, KRAS, KRIT1, KRT5, KRT8, KY, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARS2,LAT, LBR, LDB3, LDHA, LEP, LGI1, LGI4, LHX3, LHX4, LIAS, LIMS2, LINS1, LIPA, LIPT1, LIPT2, LITAF, LMAN2L, LMBRD1, LMNA, LMNB1, LMOD3, LMX1B, LONP1,LPIN1, LRBA, LRP1, LRP10, LRP2, LRP4, LRPPRC, LRRK2, LRSAM1, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1, MACF1, MAF, MAG, MAGEL2, MAGI2, MAGT1, MAMLD1, MAN1B1,MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP2K1, MAP2K2, MAPT, MARS1, MARS2, MASP1, MATR3, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM4, MCM6,MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED12, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MEGF10, MEIS2, METTL23, MFF, MFN2, MFRP, MFSD2A,MFSD8, MGAT2, MGME1, MIB1, MICU1, MID1, MIPEP, MITF, MKKS, MKS1, MLC1, MLPH, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MOCS2,MOGS, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPI, MPV17, MPZ, MRE11, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSMO1, MSR1, MSRB3, MSTO1, MSX1, MSX2,MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTO1, MTOR, MTPAP, MTR, MTRFR, MTRR, MTTP, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYCN, MYH2,MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO1E, MYO5A, MYO9A, MYO9B, MYORG, MYOT, MYPN, MYT1L, NAA10, NAA15, NACC1, NADK2, NAGA,NAGLU, NAGS, NALCN, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NCAPD3, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA6,NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6,NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NECTIN1, NEDD4L, NEFH, NEK1, NEK10, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NF1, NFE2L2, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1,NGF, NGLY1, NHEJ1, NHLRC1, NHS, NIPA1, NIPBL, NKX6-2, NLGN3, NLGN4X, NLRP12, NLRP3, NNT, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3,NPR2, NPRL2, NPRL3, NR2F1, NR3C2, NRXN1, NSD1, NSD2, NSDHL, NSMCE3, NSUN2, NT5C2, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUP133, NUP62, NUS1, OAT, OCLN,OCRL, ODAD4, OFD1, OGDH, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, ORC1, OSGEP, OTC, OTUD6B, OXCT1, P4HA2, P4HB, P4HTM, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1,PAK3, PAM16, PANK2, PARK7, PARS2, PAX3, PAX6, PAX7, PBX1, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH15, PCDH19, PCK2, PCNT, PCYT2, PDCD1, PDCD10,PDE10A, PDE6D, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PDYN, PER2, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13,PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PFN1, PGAM2, PGAP1, PGAP2, PGK1, PGM1, PHACTR1, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHKA1,PHOX2B, PHYH, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R5, PINK1, PIP5K1C,PITX1, PITX2, PKLR, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLCG2, PLEC, PLEKHG2, PLEKHG5, PLK1, PLK4, PLN, PLOD2, PLP1, PLPBP, PLXNB3, PMM2, PMP22, PMPCA, PMPCB,PNKD, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGLUT1, POGZ, POLA1, POLG, POLG2, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLRMT, POMGNT1,POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PON1, POP1, POPDC1, PORCN, POT1, POU1F1, PPM1D, PPOX, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PREPL,PRF1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRKAG2, PRKCA, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRMT7, PRNP, PRODH, PROP1, PRPH, PRPS1, PRRT2, PRRX1, PRSS12, PRX, PSAP, PSAT1, PSEN1,PSEN2, PSMD12, PSPH, PTCH1, PTCHD1, PTEN, PTF1A, PTPN11, PTPN23, PTPRC, PTRH2, PTS, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PXDN, PYCR1, PYCR2, PYGM, PYROXD1,QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB18, RAB27A, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB7A, RAC1, RAD21, RAD50, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1,RAP1GDS1, RAPSN, RARS1, RARS2, RBBP8, RBCK1, RBFOX1, RBM10, RBM8A, RDH11, REEP1, REEP2, RELN, RERE, REST, RET, RETREG1, RFT1, RHOBTB2, RIMS1,RIN2, RMND1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNF135, RNF168, RNF170, RNF216, ROBO2, ROGDI, ROR2, RORA,RORB, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPL35A, RPS14, RPS6KA3, RRM2B, RTN2, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RXYLT1, RYR1, SACS, SALL1, SAMD9L, SAMHD1, SARS2,SASH1, SASS6, SATB2, SBDS, SBF1, SBF2, SC5D, SCARB2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDCCAG8, SDHA,SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHD, SEC23B, SECISBP2, SELENOI, SELENON, SEMA5A, SEMA6B, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD2, SETD5,SETX, SF3B1, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGSH, SH3TC2, SHANK2, SHH, SHOC2, SHROOM4, SIGMAR1, SIK1, SIL1, SIN3A, SIX3, SKI, SLC12A3, SLC12A5,SLC12A6, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A1, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A1,SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC27A4, SLC2A1, SLC2A10,SLC30A10, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC39A14, SLC39A8, SLC3A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17,SLC6A19, SLC6A3, SLC6A4, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC9A6, SLC9A9, SLCO1B3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAI2, SNAP25, SNAP29, SNCA, SNCB, SNIP1, SNTA1, SNX14, SNX27, SOBP, SOD1, SOD2, SON, SORL1, SOS1, SOX10,SOX11, SOX2, SOX3, SOX5, SPART, SPAST, SPEG, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3,ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAMBP, STAR, STAT1, STAT2, STIL, STIM1, STRA6, STRADA, STT3A, STUB1, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SUMF1, SUN2,SUOX, SURF1, SYN1, SYN2, SYNE1, SYNE2, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT2, SZT2, TACO1, TAF1, TAF13, TAF15, TAF2, TAF6, TAFAZZIN, TANGO2, TAOK1, TARDBP, TARS2, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBCK, TBK1, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX3, TCAP, TCF20, TCF4, TCIRG1, TCOF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1,TDP2, TECPR2, TECR, TECTA, TENM4, TET2, TFAP2A, TFAP2B, TFG, TFR2, TG, TGFB1, TGFB3, TGIF1, TGM6, TH, THAP1, THRA, THRB, TIA1, TIMM50, TIMM8A,TIMMDC1, TINF2, TK2, TLK2, TMCO1, TMEM106B, TMEM126A, TMEM126B, TMEM138,

TMEM165, TMEM199, TMEM216, TMEM230, TMEM231, TMEM237,TMEM240, TMEM43, TMEM67, TMEM70, TMLHE, TMTC3, TMX2, TNIK, TNK2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOE1, TOP3A, TOR1A, TOR1AIP1, TPI1, TPK1,TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TRAF3IP1, TRAF7, TRAK1, TRAPPC11, TRAPPC4, TRAPPC9, TREM2, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP4, TRIT1, TRMT10A,TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TRPC6, TRPM1, TRPM6, TRPS1, TRPV4, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7,TTBK2, TTC19, TTC21B, TTC8, TTI2, TTN, TTPA, TTR, TUBA1A, TUBA4A, TUBA8, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3,TWIST1, TWNK, TYMP, TYR, TYROBP, UBA1, UBA5, UBAP1, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBQLN2, UBR1, UBTF, UCHL1, UFM1, UGP2, UMPS, UNC80, UNG, UPB1,UPF3B, UQCC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRQ, UROC1, USH2A, USP8, USP9X, USP9Y, VAMP1, VAMP2, VANGL1, VAPB, VARS1, VARS2, VCP, VDR, VHL, VIPAS39, VLDLR,VMA21, VPS11, VPS13A, VPS13B, VPS13C, VPS13D, VPS33B, VPS35, VPS37A, VPS53, VRK1, WAC, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WDFY3, WDR26, WDR37,WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WDR81, WFS1, WNK1, WNT1, WNT5A, WNT7A, WWOX, XK, XPNPEP3, XPR1, YAP1, YARS1, YARS2, YWHAE, YWHAG, YY1,ZBTB16, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZFYVE27, ZIC1, ZIC2, ZIC3, ZMYND11, ZNF142, ZNF292, ZNF335, ZNF41, ZNF423,ZNF699, ZNF711, ZNF81.

Γενετικός νεογνικός έλεγχος (612 γονίδια)

ADGRV1, CABP2, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, COCH, COL11A2, DFNB59, EDN3, EDNRB, EPS8, ESPN, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GREB1L, GRXCR1, HGF, ILDR1, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MITF, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PAX3, PCDH15, PDZD7, POU3F4, PTPRQ, RDX, S1PR2, SLC26A4, SLITRK6, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN, ACTA2, ACVRL1, CALM3, ENG, FBN1, KCNH2, KCNJ2, MYH7, NKX2-5, RYR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, NIPAL4, AAAS, ABCC8, AIRE, AQP2, AVP, AVPR2, BSCL2, CASR, CAVIN1, CDCA8, CDKN1C, CUL3, CYB561, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, CYP27B1, CYP2R1, DUOX2, DUOXA2, EIF2AK3, ENPP1, FGF23, FOXA2, GALNT3, GATA4, GCK, GCM2, GH1, GHR, GHRHR, GLIS3, GLUD1, GNAS, HESX1, HK1, HSD11B2, HSD3B2, IGF1, IGSF1, INS, IRS4, IYD, KCNJ11, KLHL3, LEP, LEPR, LHX3, LHX4, MC2R, MNX1, MRAP, NKX2-1, NNT, NR0B1, NR3C2, NR5A1, OTX2, PAX8, PDX1, POLE, POMC, POR, POU1F1, PROP1, RNPC3, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SGPL1, SLC26A7, SLC5A5, STAR, STX16, TBX19, TG, THRA, TPO, TRHR, TRPM6, TSHB, TSHR, TUBB1, VDR, WNK1, WNK4, AKR1D1, DGAT1, EFL1, NEUROG3, PTF1A, SAR1B, SI, SLC26A3, SLC5A1, UGT1A1, ADAMTS13, AMN, AP3B1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CUBN, DNAJC21, ELANE, ERCC4, F10, F13A1, F13B, F7, F9, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI, FGA, FGB, FGG, G6PC3, G6PD, GFI1, GGCX, GIF, HAX1, HBB, ITGA2B, ITGB3, MEFV, MPL, MYSM1, PALB2, PLG, RPL11, RPL15, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RUNX1, SLX4, TF, UBE2T, VKORC1, WAS, ADA, ADA2, AICDA, AK2, ARPC1B, BLNK, BTK, C17orf62, C2, C3, C5, C6, C7, C8B, C9, CARD11, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDCA7, CEBPE, CFD, CFH, CFI, CFP, CIITA, CORO1A, CSF3R, CTPS1, CXCR4, CYBA, CYBB, DCLRE1C, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, FCHO1, FERMT3, FOXN1, FOXP3, HELLS, ICOS, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL7R, IRAK4, IRF8, ITGB2, ITK, JAGN1, JAK3, LAT, LIG1, LIG4, LRBA, LYST, MAGT1, MALT1, MYD88, NCF2, NCF4, NFKBIA, NHEJ1, OAS1, ORAI1, OTULIN, PGM3, PIK3CD, PIK3R1, PNP, PRF1, PRKDC, PSTPIP1, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, RFX5, RFXANK, RFXAP, RMRP, SH2D1A, SLC39A7, SMARCD2, SP110, SRP54, STAT1, STAT3, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, TCF3, UNC13D, VPS45, XIAP, ZAP70, ABCC6, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACAT1, AGL, AHCY, ALDH4A1, ALDH7A1, ALDOB, AMACR, ARG1, ARSA, ARSB, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BTD, CA12, CA5A, CAD, CAV1, CBS, CLPP, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CYP27A1, CYP7B1, DBT, DDC, DHCR7, DHFR, DLAT, DNAJC12, ECHS1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FH, FLAD1, FOLR1, FUCA1, G6PC, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALM, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GCDH, GCH1, GLA, GPIHBP1, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HIBCH, HLCS, HMGCL, HSD3B7, IDS, IDUA, IVD, LDLR, LIPA, LMBRD1, LPL, MAN2B1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MPI, MTR, MTRR, MTTP, MUT, MVK, NAGLU, NAGS, NPC1, NPC2, OAT, OTC, OXCT1, PAH, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PGM1, PHGDH, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKLR, PLPBP, PNPO, PPOX, PRDX1, PTS, PYGL, QDPR, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A38, SLC30A10, SLC35A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A8, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC7A7, SMPD1, TANGO2, TAT, TBL1X, TCN2, TK2, TPK1, TPP1, TRMU, UMPS, UROS, AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CTNS, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, SLC12A1, SLC4A1, WDR72, AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GLRA1, GOT2, MUSK, RAPSN, SLC18A2, SLC18A3, SLC2A1, SLC5A7, SMN1, SPR, SYT2, TH, TTPA, VAMP1, DICER1, MLH1, MSH2, MSH6, PRKAR1A, PTCH1, RB1, REST, RET, TP53, TRIM28, VHL, WT1, COL11A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, RPE65, ALPL, BMP1, CA2, CLCN7, COL1A1, COL1A2, CRTAP, DMP1, FAM111A, FGFR3, FKBP10, IFITM5, KDELR2, LRP5, MAFB, MESD, P3H1, PHEX, PLS3, SERPINF1, SERPINH1, SLC34A3, SNX10, TCIRG1, TMEM38B, TNFRSF11A, CFTR, BCHE, CACNA1S, LAMA2, MT-RNR1, RYR1, COL9A3, FOXE1, GATA2, GATA3, KCNQ1, MTHFD1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, WDR1, WIPF1, XPA, XPC, APOB, CYP1B1, HNF1beta, SCN5A, SGSH, SLC12A3, TNNT2
