



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ

| | | |
|-------------------|-----------------------|--------------------------------------------|
| Εξεταζόμενος : | Ημερ. Παραλαβής : | |
| ΑΜΚΑ : | Ημερ. Αποτελέσματος : | |
| Ημερ. Γέννησης : | Παραπέμπων Ιατρός : | |
| Τόπος Διαμονής : | Barcode : | |
| Τύπος Δείγματος : | Αιτία παραπομπής: | Διερεύνηση για Υπερτροφική Καρδιομυοπάθεια |

Clinical Exome analysis by Next Generation Sequencing

Αποτέλεσμα

ΑΝΙΧΝΕΥΘΗΚΕ ΠΙΘΑΝΩΣ ΠΑΘΟΓΟΝΟ ΕΥΡΗΜΑ

| Γονίδιο | Εύρημα | Κλινική σημασία | Ζυγωτία |
|--------------|--------------------------------------|----------------------------------------|--------------|
| <i>APOA2</i> | NM_001643:c.183delC, p.(Lys62fs*10) | Πιθανώς Παθογόνο εύρημα | Ετεροζυγωτία |
| <i>FLNB</i> | NM_001457:c.4061+4G>A | Αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας (VUS) | Ετεροζυγωτία |
| <i>FBN1</i> | NM_000138:c.3339T>C , p.(Asp1113Asp) | Αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας (VUS) | Ετεροζυγωτία |
| <i>APOB</i> | NM_000384:c.1198C>T , p.(Arg400Cys) | Αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας (VUS) | Ετεροζυγωτία |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255
 Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

Πληροφορίες για το εύρημα

APOA2, Εξώνιο 3, NM_001643:c.183delC, p.(Lys62fs*10)

ClinGen

HPO

ClinVar

Πρόκειται για έλλειψη μιας νουκλεοτιδικής βάσης στο εξώνιο 3 του *APOA2* mRNA (c.183delC). Το αποτέλεσμα είναι αλλαγή στο πλαίσιο ανάγνωσης και δημιουργία πρόωρου κωδικονίου τερματισμού μετά από 10 αμινοξικά κατάλοιπα [p.(Lys62fs*10)]. Έτσι προκαλείται πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνικής σύνθεσης και απενεργοποίηση του ενός αλληλομόρφου. Η πρωτεΐνη που προκύπτει αναμένεται να είναι κολοβή και ανενεργή. Η μεταλλαγή αυτή δεν έχει περιγραφεί στη διεθνή βιβλιογραφία και στη βάση περιγεγραμμένων μεταλλαγών ClinVar αλλά βάσει των κριτηρίων κατηγοριοποίησης των ευρημάτων ACMG και AMP ([PMID: 25741868](#)) και της επίπτωσής της στην πρωτεΐνη APOA2 εκτιμάται ότι είναι πιθανώς παθογόνος. Οι κωδικοί των οδηγιών του ACMG/AMP που χρησιμοποιήθηκαν για τη ταξινόμηση είναι οι ακόλουθοι: PVS1 και PM2 ([PMID: 31479589, 25741868](#)). Βάσει της διεθνούς βιβλιογραφίας, συστήνεται έλεγχος στους συγγενείς του εξεταζόμενου για τη συγκεκριμένη μεταλλαγή.

Το γονίδιο *APOA2* κωδικοποιεί την απολιποπρωτεΐνη (APO-) A-II, η οποία είναι η δεύτερη πιο άφθονη πρωτεΐνη (20%) της λιποπρωτεΐνης υψηλής πυκνότητας (HDL). Η πρωτεΐνη βρίσκεται στο πλάσμα ως μονομερής, ομοδιαμερής ή ετεροδιμερής με την απολιποπρωτεΐνη D. Μεταλλαγές στο γονίδιο *APOA2* μπορεί να οδηγήσουν σε ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A- II ή υπερχοληστερολαιμία ([PMID: 11714842](#)).

Συστήνεται γενετική συμβουλή για την καλύτερη επεξήγηση του αποτελέσματος. Συγγενείς πρώτου βαθμού έχουν 50% πιθανότητα να έχουν κληρονομήσει την ίδια μεταλλαγή και συστήνεται να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο.

FLNB, Εσώνιο 24, NM_001457:c.4061+4G>A

ClinGen

HPO

ClinVar

Πρόκειται για μία σημειακή αλλαγή 4 βάσεις μετά το εξώνιο 23 του γονιδίου *FLNB*. Η συγκεκριμένη αλλαγή αναφέρεται στις βάσεις πληθυσμιακών δεδομένων σε πολύ χαμηλό ποσοστό (rs370061963, ExAC 0.05%) και περιγράφεται στη βάση περιγεγραμμένων μεταλλαγών ClinVar ([Variation ID: 218524](#)). Αλγόριθμοι εκτίμησης σημειακών αλλαγών στην επεξεργασία του mRNA εκτιμούν ότι η συγκεκριμένη αλλαγή δεν αναμένεται να έχει επιπτώσεις στο σωστό μάτισμά του, αλλά οι εκτιμήσεις αυτές δεν έχουν αποδειχθεί πειραματικά. Για τους παραπάνω λόγους το εύρημα αυτό χαρακτηρίζεται ως αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας. Ο κωδικός των οδηγιών του ACMG/AMP που χρησιμοποιήθηκαν για τη ταξινόμηση είναι ο ακόλουθος: BS2 ([PMID: 31479589, 25741868](#)).

Το γονίδιο *FLNB* κωδικοποιεί την πρωτεΐνη φιλαμίνη Β (FLNB) είναι η οποία είναι ένα από τα τρία μέλη της οικογένειας των φιλαμινών κυτταροσκελετικών πρωτεϊνών που προκαλούν πολυμερισμό ακτίνης και αλληλεπιδρούν με μόρια μεταγωγής σήματος. Η FLNB λειτουργεί ως διακόπτης που μπορεί να ελέγξει την ανάπτυξη του χόνδρου και τον σχηματισμό ενδοχονδρικών

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, AMKA:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

οστών ([PMID: 20061151](#)). Μεταλλαγές στο γονίδιο *FLNB* σχετίζονται με ατελοστεογένεση τύπου I (atelosteogenesis type I (AOI)), ατελοστεογένεση τύπου III atelosteogenesis type III (AOIII), δυσπλασία boomerang, Piepkorn οστεοχονδροδυσπλασία, σύνδρομο Larsen που κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο.

***FBN1*, Εξώνιο 28, NM_000138:c.3339T>C , p.(Asp1113Asp)**

ClinGen

HPO

ClinVar

Η συγκεκριμένη αλλαγή είναι αντικατάσταση ενός νουκλεοτιδίου στη δεύτερη βάση του εξωνίου 28 στο γονίδιο *FBN1*. Πρόκειται για συνώνυμη μεταλλαγή που δεν προκαλεί αλλαγή στο αμινοξικό κατάλοιπο. Το συγκεκριμένο εύρημα δεν έχει περιγραφεί στη διεθνή βιβλιογραφία και δεν αναφέρεται στη βάση περιγεγραμμένων μεταλλαγών ClinVar και στις βάσεις πληθυσμιακών δεδομένων (ExAC, gnomAD, 1000G). Αλγόριθμοι εκτίμησης της επίπτωσης σημειακών αλλαγών στην επεξεργασία του mRNA εκτιμούν ότι η συγκεκριμένη αλλαγή δεν αναμένεται να έχει επιπτώσεις στο σωστό μάτισμά του ωστόσο οι εκτιμήσεις αυτές δεν έχουν αποδειχθεί πειραματικά. Συμπερασματικά, ανιχνεύθηκε μία σημειακή αλλαγή η οποία δεν αναμένεται να έχει επίπτωση στη φυσιολογική λειτουργία και δομή της πρωτεΐνης *FBN1*. Τα δεδομένα, όμως, έως σήμερα, δεν είναι αρκετά για να αποδειχθεί αυτή η υπόθεση. Για τους παραπάνω λόγους το εύρημα αυτό χαρακτηρίζεται ως αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας. Ο κωδικός των οδηγιών του ACMG/AMP που χρησιμοποιήθηκαν για τη ταξινόμηση είναι ο ακόλουθος: BS2 ([PMID: 31479589, 25741868](#)).

Το γονίδιο *FBN1* κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη του συνδετικού ιστού που ονομάζεται fibrillin-1 (PMDI: 15254584). Μεταλλαγές στο γονίδιο *FLNB* σχετίζονται με το σύνδρομο Marfan ([PMID: 27437668](#)).

***APOB*, Εξώνιο 10, NM_000384:c.1198C>T , p.(Arg400Cys)**

ClinGen

HPO

ClinVar

Πρόκειται για μία σημειακή αλλαγή που αντικαθιστά την Αργινίνη με Κυστεΐνη στη θέση 400 της πρωτεΐνης *APOB*. Η συγκεκριμένη αργινίνη είναι ήπια συντηρημένη και υπάρχει μεγάλη φυσιοχημική διαφορά μεταξύ αργινίνης και κυστεΐνης (Grantham Score 180). Η συγκεκριμένη αλλαγή αναφέρεται στις βάσεις πληθυσμιακών δεδομένων με χαμηλή συχνότητα (rs778866803, ExAC 0.01%) και περιγράφεται στη βάση περιγεγραμμένων μεταλλαγών ClinVar ([Variation ID: 369880](#)). Αλγόριθμοι εκτίμησης της επίπτωσης σημειακών αλλαγών στην λειτουργία και δομή της πρωτεΐνης εκτιμούν ότι η συγκεκριμένη αλλαγή δεν αναμένεται να έχει επίπτωση στην λειτουργία ή τη δομή της πρωτεΐνης. Οι εκτιμήσεις αυτές δεν έχουν όμως διαπιστωθεί πειραματικά. Συμπερασματικά, ανιχνεύθηκε μία παρανοσηματική αλλαγή η οποία δεν αναμένεται να έχει επίπτωση στη φυσιολογική λειτουργία και δομή της πρωτεΐνης *APOB*. Τα δεδομένα, όμως, έως σήμερα, δεν είναι αρκετά για να αποδειχθεί αυτή η υπόθεση. Για τους παραπάνω λόγους το εύρημα αυτό χαρακτηρίζεται ως αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας. Ο κωδικός των οδηγιών του ACMG/AMP που χρησιμοποιήθηκαν για τη ταξινόμηση είναι ο ακόλουθος: BS2 ([PMID: 31479589, 25741868](#)).

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, AMKA:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

Το γονίδιο APOB κωδικοποιεί για την απολιποπρωτεΐνη Β (ApoB) που είναι η κύρια απολιποπρωτεΐνη για τα ακόλουθα λιπίδια: λιποπρωτεΐνη χαμηλής πυκνότητας (LDL), λιποπρωτεΐνη πολύ χαμηλής πυκνότητας (VLDL), λιποπρωτεΐνη ενδιάμεσης πυκνότητας (IDL) και λιποπρωτεΐνη (α). Μεταλλαγές στο γονίδιο APOB σχετίζονται με την οικογενή υπερχοληστερολαιμία (FH) ([PMID: 30844166](#)).

Μεθοδολογία

Έγινε απομόνωση γενωμικού DNA από το εξεταζόμενο δείγμα. Το DNA αναλύθηκε με μέθοδο εμπλουτισμού μέσω ανιχνευτών υβριδισμού των γενωμικών περιοχών στόχων (SureSelect Custom Constitutional Panel 17Mb, Agilent Technologies). Αυτές οι περιοχές περιλαμβάνουν εξώνια και παρακείμενες ιντρονικές περιοχές των γονιδίων που αναλύονται. Η αλληλούχηση των εμπλουτισμένων στόχων έγινε με τεχνολογία MGI. Ακολούθησε βιοπληροφορική μελέτη της αλληλουχίας DNA που λαμβάνεται και σύγκριση με μια αλληλουχία αναφοράς (GRCh37). Όλοι οι εμπλουτισμένοι στόχοι διαβάστηκαν / αλληλουχήθηκαν σε βάθος μεγαλύτερο ή ίσο από 10X.

Σύμφωνα με τις διαθέσιμες πληροφορίες σχετικά με τον ασθενή, ο ακολουθήθηκε ο παρακάτω διαγνωστικός αλγόριθμος:

- Έγινε επιλογή των γονιδίων που περιγράφονται στις βάσεις δεδομένων OMIM, HGMD και HPO ως γονίδια που σχετίζονται με το φαινότυπο του ασθενούς.
- Ακολούθησε ανάλυση των μεταλλαγών που περιγράφονται στην HGMD, των μεταλλαγών με επιβλαβές αποτέλεσμα (μετατόπισης πλαισίου ανάγνωσης, δημιουργίας κωδικονίου τερματισμού, παρανοηματικές, αλλαγής ματίσματος κλπ) καθώς και των de novo μεταλλαγών.
- Έγινε επιβεβαίωση όλων των κλινικά σημαντικών ευρημάτων με αλληλούχηση κατά Sanger.

*Σημείωση:

Κάθε μοριακή ανάλυση έχει εσωτερική πιθανότητα λάθους 0,5-1%. Αυτό οφείλεται σε σπάνια μοριακά γεγονότα και παράγοντες που εμπλέκονται στη παρασκευή και ανάλυση των δειγμάτων.

Με την μέθοδο που χρησιμοποιήθηκε επιτυγχάνεται 99% ευαισθησία και ειδικότητα στην ανίχνευση σημειακών νουκλεοτιδικών αλλαγών, διπλασιασμών και ελλείψεων <15bp. Η συγκεκριμένη μέθοδος δεν μπορεί να ανιχνεύσει μεγάλες ελλείψεις και γενωμικές αναδιατάξεις. Η μέθοδος δεν μπορεί να ανιχνεύσει μωσαϊκισμό χαμηλού επιπέδου και μεταλλαγές στο μιτοχονδριακό DNA.

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γιώργος Νασιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με EL0T EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

Πληροφορίες για μη παθολόγο ευρήματα

Κάθε άτομο φέρει αλλαγές στο γενωμικό υλικό του, οι περισσότερες από τις οποίες δεν αυξάνουν τον κίνδυνο νόσου. Ευρήματα αδιευκρίνιστης κλινικής σημασίας αναφέρονται εφ' όσον ανιχνευθούν. Μη παθολόγοι πολυμορφισμοί (ευρήματα άνευ κλινικής σημασίας) δεν αναφέρονται καθώς είναι τεκμηριωμένο ότι πιθανώς δεν προσδίδουν αυξημένο κίνδυνο νόσου και κατά συνέπεια δεν διαφοροποιείται η ιατρική διαχείριση πέρα από την ενδεδειγμένη βάση οικογενειακού και προσωπικού ιστορικού.

Γονίδια που αναλύθηκαν (Πίνακας 1)

| | | | | | | | | |
|----------|---------|---------|--------|--------|----------|----------|----------|----------|
| A2ML1 | AAAS | AARS2 | ABCA1 | ABCA12 | ABCA3 | ABCB11 | ABCB4 | ABCB6 |
| ABCC6 | ABCC8 | ABCC9 | ABCD3 | ABCD4 | ABCG5 | ABCG8 | ABHD5 | ABL1 |
| ACAD8 | ACAD9 | ACADM | ACADS | ACADVL | ACAT1 | ACD | ACE | ACP5 |
| ACSL4 | ACTA1 | ACTA2 | ACTB | ACTC1 | ACTG1 | ACTG2 | ACTL6B | ACTN2 |
| ACTN4 | ACVR2B | ACVRL1 | ADA | ADAM17 | ADAMTS10 | ADAMTS13 | ADAMTS2 | ADAMTSL2 |
| ADAMTSL4 | ADAR | ADAT3 | ADCY5 | ADD1 | ADH5 | ADK | ADNP | AFF4 |
| AGA | AGBL5 | AGK | AGL | AGPAT2 | AGT | AGTR1 | AGXT | AHCY |
| AHI1 | AHR | AICDA | AIP | AIP1 | AIRE | AK2 | AKAP10 | AKAP9 |
| AKR1D1 | AKT1 | AKT2 | AKT3 | ALAS2 | ALB | ALDH18A1 | ALDH3A2 | ALDOA |
| ALDOB | ALG1 | ALG12 | ALG14 | ALG8 | ALG9 | ALMS1 | ALOX12B | ALOXE3 |
| ALPK3 | ALPL | ALX1 | ALX3 | ALX4 | AMER1 | AMMECR1 | ANK1 | ANK2 |
| ANKRD11 | ANKRD26 | ANKS6 | ANO10 | ANO5 | ANOS1 | ANTXR1 | ANTXR2 | AP1S1 |
| AP3B1 | AP3D1 | APC | APC2 | APOA1 | APOA2 | APOA5 | APOB | APOC2 |
| APOE | APP | APRT | AQP2 | AQP5 | ARCN1 | ARFGF2 | ARHGAP31 | ARID1A |
| ARID1B | ARID2 | ARL13B | ARL2BP | ARL6 | ARMC5 | ARNT2 | ARSA | ARSB |
| ARX | ASAH1 | ASCC1 | ASCL1 | ASS1 | ASXL1 | ASXL2 | ATAD3A | ATF6 |
| ATIC | ATM | ATN1 | ATOH7 | ATP1B1 | ATP2C1 | ATP6AP1 | ATP6AP2 | ATP6V0A2 |
| ATP6V1B2 | ATP7A | ATP7B | ATP8B1 | ATPAF2 | ATR | ATRX | ATXN7 | AUTS2 |
| AVPR2 | B2M | B3GALT6 | B3GAT3 | B3GLCT | B4GALT7 | B9D1 | B9D2 | BACH2 |
| BAG3 | BANF1 | BAP1 | BBIP1 | BBS1 | BBS10 | BBS12 | BBS2 | BBS4 |
| BBS5 | BBS7 | BBS9 | BCHE | BCL10 | BCOR | BCORL1 | BCR | BCS1L |
| BEST1 | BGN | BICC1 | BIN1 | BLM | BLNK | BLOC1S3 | BLOC1S5 | BMP2 |
| BMPR1A | BMPR2 | BNC2 | BOLA3 | BPGM | BRAF | BRAT1 | BRCA1 | BRCA2 |
| BRF1 | BRIP1 | BSCL2 | BTD | BTK | BUB1 | BUB1B | BVES | C12orf57 |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|---------|---------|---------|---------|----------|--------|---------|---------|---------|
| C1R | C1S | C2 | C2CD3 | C3 | C4A | C8orf37 | CA2 | CACNA1C |
| CACNA1D | CACNA1H | CACNA1S | CACNB2 | CALCLL | CALM1 | CALM2 | CALM3 | CALR |
| CANT1 | CAPN5 | CARD11 | CARD9 | CASK | CASP10 | CASP8 | CASQ2 | CASR |
| CAT | CAV1 | CAV3 | CBL | CBS | CC2D2A | CCBE1 | CCDC103 | CCDC115 |
| CCDC174 | CCDC22 | CCDC28B | CCDC39 | CCDC40 | CCDC65 | CCDC8 | CCM2 | CCND1 |
| CCND2 | CCNO | CD19 | CD244 | CD247 | CD27 | CD2AP | CD3D | CD3E |
| CD40 | CD40LG | CD46 | CD55 | CD79A | CD79B | CD81 | CD96 | CDAN1 |
| CDC42 | CDC45 | CDC73 | CDH23 | CDHR1 | CDK13 | CDK4 | CDK8 | CDKL5 |
| CDKN1B | CDKN1C | CDKN2A | CDON | CDSN | CENPE | CENPF | CEP104 | CEP120 |
| CEP164 | CEP19 | CEP290 | CEP41 | CEP57 | CERKL | CFAP53 | CFB | CFC1 |
| CFH | CFHR1 | CFHR3 | CFI | CFTR | CHCHD2 | CHD4 | CHD7 | CHKB |
| CHN1 | CHRM3 | CHRNA1 | CHRNA3 | CHRNA7 | CHRND | CHRNA7 | CHST14 | CHST3 |
| CIITA | CISD2 | CITED2 | CKAP2L | CLCF1 | CLCN2 | CLCN7 | CLCNKB | CLDN1 |
| CLEC7A | CLIC2 | CLN3 | CLPB | CLRN1 | CNBP | CNGA1 | CNGA3 | CNGB1 |
| CNGB3 | COA5 | COA6 | COG1 | COG2 | COG4 | COG5 | COG6 | COG7 |
| COG8 | COL11A1 | COL11A2 | COL18A1 | COL1A1 | COL1A2 | COL2A1 | COL3A1 | COL4A1 |
| COL4A2 | COL4A3 | COL4A4 | COL4A5 | COL5A1 | COL5A2 | COL6A1 | COL6A2 | COL6A3 |
| COL7A1 | COLQ | COMT | COPA | COQ2 | COQ4 | COQ7 | COQ9 | CORIN |
| COX10 | COX14 | COX15 | COX4I2 | COX5A | COX6B1 | COX7B | COX8A | CP |
| CPLX1 | CPN1 | CPOX | CPS1 | CPT1A | CPT2 | CR2 | CRB1 | CRB2 |
| CREBBP | CRELD1 | CRLF1 | CRTAP | CRX | CRYAB | CSF2RA | CSF2RB | CSNK2A1 |
| CSPP1 | CSRP3 | CST3 | CSTA | CTBP1 | CTC1 | CTCF | CTLA4 | CTNNA3 |
| CTNNA3 | CTNS | CTSA | CTSK | CUL3 | CUL7 | CXCR4 | CYBA | CYBB |
| CYLD | CYP11A1 | CYP11B1 | CYP11B2 | CYP17A1 | CYP1B1 | CYP21A2 | CYP24A1 | CYP26C1 |
| CYP27A1 | CYP3A5 | CYP7B1 | D2HGDH | DACT1 | DBH | DCAF17 | DCAF8 | DCC |
| DCDC2 | DCHS1 | DCLRE1C | DCTN1 | DCX | DDB2 | DDC | DDR2 | DDX11 |
| DDX3X | DDX58 | DDX59 | DEAF1 | DES | DGCR2 | DGCR6 | DGCR8 | DGUOK |
| DHCR24 | DHCR7 | DHDDS | DHODH | DHX38 | DIS3L2 | DKC1 | DLD | DLL1 |
| DLL3 | DLL4 | DLST | DLX5 | DMD | DMPK | DMXL2 | DNAAF1 | DNAAF2 |
| DNAAF3 | DNAAF5 | DNAH1 | DNAH11 | DNAH5 | DNAH9 | DNAI1 | DNAI2 | DNAJB13 |
| DNAJC19 | DNAJC21 | DNAL1 | DNASE1 | DNASE1L3 | DNM2 | DNMT3A | DNMT3B | DOCK6 |
| DOCK8 | DOLK | DPF2 | DPH1 | DPM1 | DPM3 | DPP6 | DSC2 | DSE |
| DSG1 | DSG2 | DSG4 | DSP | DST | DTNA | DTNBP1 | DUSP6 | DVL1 |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|---------|----------|-----------|---------|---------|--------|---------|---------|--------|
| DVL3 | DYNC2H1 | DYNC2L1 | DYRK1A | DYRK1B | DYSF | EBP | ECE1 | ECHS1 |
| EDA | EDN1 | EDN3 | EDNRA | EDNRB | EFEMP2 | EFTUD2 | EGFR | EHMT1 |
| EIF2AK3 | EIF2AK4 | EIF4G1 | ELAC2 | ELANE | ELN | ELOVL4 | EMD | EMG1 |
| ENG | ENPP1 | EOGT | EP300 | EPAS1 | EPB41 | EPB42 | EPCAM | EPG5 |
| EPHB2 | EPHB4 | EPHX2 | EPOR | ERBB3 | ERCC1 | ERCC2 | ERCC3 | ERCC4 |
| ERCC5 | ERCC6 | ERCC8 | ERF | ERMARD | ESCO2 | ESPN | ESR1 | ETHE1 |
| ETV6 | EVC | EVC2 | EWSR1 | EXT1 | EXT2 | EYA4 | EYS | EZH2 |
| F10 | F11 | F12 | F13A1 | F13B | F2 | F5 | F7 | F8 |
| F9 | FADD | FAH | FAM111A | FAM161A | FAN1 | FANCA | FANCB | FANCC |
| FANCD2 | FANCE | FANCF | FANCG | FANCI | FANCL | FANCM | FAS | FASLG |
| FASTKD2 | FAT4 | FBLN5 | FBN1 | FBN2 | FBP1 | FBXL4 | FCGR2A | FCGR2B |
| FECH | FERMT1 | FERMT3 | FEZF1 | FGA | FGB | FGD1 | FGF10 | FGF17 |
| FGF20 | FGF8 | FGFR1 | FGFR2 | FGFR3 | FGFRL1 | FGG | FH | FHL1 |
| FIG4 | FKBP14 | FKRP | FKTN | FLAD1 | FLCN | FLI1 | FLNA | FLNB |
| FLNC | FLRT3 | FLT4 | FLVCR1 | FMN2 | FMO3 | FMR1 | FN1 | FOXC1 |
| FOXC2 | FOXE1 | FOXE3 | FOXF1 | FOXP1 | FOXP3 | FOXRED1 | FRAS1 | FREM2 |
| FRG1 | FSCN2 | FSHR | FTO | FUCA1 | FUZ | FXN | FZD2 | FZD4 |
| G6PC3 | G6PD | GAA | GABRD | GALC | GALE | GALK1 | GALNS | GALNT3 |
| GAS8 | GATA1 | GATA2 | GATA3 | GATA4 | GATA5 | GATA6 | GATAD1 | GATB |
| GATC | GBA | GBE1 | GCDH | GCH1 | GCK | GCLC | GDAP1 | GDF1 |
| GDF2 | GDF3 | GDF6 | GDNF | GFI1 | GFI1B | GFM2 | GGCX | GHR |
| GIGYF2 | GJA1 | GJA5 | GJA8 | GJB2 | GJB3 | GJB4 | GJB6 | GJC2 |
| GLA | GLB1 | GLI1 | GLI2 | GLI3 | GLIS3 | GLMN | GLRX5 | GLUL |
| GM2A | GMPPA | GMPPB | GNA11 | GNAI2 | GNAI3 | GNAO1 | GNAQ | GNAS |
| GNAT2 | GNB3 | GNE | GNPTAB | GNPTG | GNS | GP1BA | GP1BB | GP6 |
| GP9 | GPC3 | GPC4 | GPC6 | GPD1 | GPD1L | GPI | GPIHBP1 | GPR101 |
| GPX4 | GRIP1 | GSN | GTF2E2 | GTF2H5 | GTPBP3 | GUCA1B | GUSB | GYG1 |
| GYPC | GYS1 | HABP2 | HADH | HADHA | HADHB | HAMP | HBA1 | HBA2 |
| HBB | HBG1 | HBG2 | HCCS | HCN4 | HCRT | HDAC4 | HDAC8 | HES7 |
| HESX1 | HEXA | HEXB | HFE | HGD | HGSNAT | HIBCH | HK1 | HLA-A |
| HLA-B | HLA-DQB1 | HLA-DRB1 | HLCS | HMBS | HMCN1 | HMGA2 | HMGCL | HNF1A |
| HNF4A | HNRNPA1 | HNRNPA2B1 | HNRNPK | HNRNPU | HOXA1 | HOXA11 | HOXA13 | HOXD13 |
| HPGD | HPS1 | HPS3 | HPS4 | HPS5 | HPS6 | HPSE2 | HRAS | HS6ST1 |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|---------|----------|---------|--------|---------|----------|----------|--------|---------|
| HSD11B2 | HSD17B10 | HSD17B4 | HSD3B2 | HSD3B7 | HSPA9 | HSPG2 | HTRA1 | HTRA2 |
| HYDIN | HYLS1 | IARS2 | ICOS | IDH1 | IDH2 | IDH3B | IDS | IDUA |
| IFIH1 | IFNG | IFNGR1 | IFT122 | IFT140 | IFT172 | IFT27 | IFT43 | IFT80 |
| IFT81 | IGBP1 | IGF1R | IGF2 | IGFBP7 | IGHM | IGLL1 | IGSF3 | IKBKG |
| IKZF1 | IL10 | IL10RA | IL12B | IL12RB1 | IL17F | IL17RA | IL17RC | IL17RD |
| IL1RN | IL23R | IL2RA | IL2RB | IL2RG | IL36RN | IL6 | IL7R | IMPDH1 |
| IMPG2 | INF2 | INPP5E | INPPL1 | INS | INSR | INVS | IQCB1 | IQSEC2 |
| IRF5 | IRF6 | IRF8 | IRX5 | ISCU | ISG15 | ITCH | ITGA2B | ITGA3 |
| ITGA7 | ITGA8 | ITGB3 | ITK | ITPA | ITPR1 | IVD | JAG1 | JAK1 |
| JAK2 | JAK3 | JPH2 | JUP | KANSL1 | KAT6A | KAT6B | KATNIP | KBTBD13 |
| KCNA1 | KCNA5 | KCND3 | KCNE1 | KCNE2 | KCNE3 | KCNH1 | KCNH2 | KCNJ1 |
| KCNJ11 | KCNJ18 | KCNJ2 | KCNJ5 | KCNK3 | KCNN4 | KCNQ1 | KCNQ2 | KCTD1 |
| KDM1A | KDM5B | KDM6A | KDM6B | KDR | KIAA0586 | KIAA1549 | KIF11 | KIF1B |
| KIF5A | KIF7 | KISS1R | KIT | KITLG | KIZ | KLF1 | KLF13 | KLHL3 |
| KLHL41 | KLHL7 | KLLN | KMT2A | KMT2C | KMT2D | KPTN | KRAS | KRIT1 |
| KRT1 | KRT10 | KRT14 | KRT16 | KRT2 | KRT5 | KRT83 | KRT9 | KYNU |
| LACC1 | LAMA2 | LAMA3 | LAMA4 | LAMB2 | LAMB3 | LAMC2 | LAMP2 | LARP7 |
| LARS2 | LBR | LCAT | LDB3 | LDLR | LDLRAP1 | LEMD3 | LEP | LEPR |
| LETM1 | LFNG | LHX4 | LIAS | LIFR | LIG4 | LIMS2 | LIPA | LIPC |
| LIPN | LIPT1 | LMAN1 | LMBR1 | LMBRD1 | LMNA | LMNB1 | LMX1B | LONP1 |
| LOXL1 | LPIN2 | LPL | LRAT | LRBA | LRIG2 | LRP1 | LRP2 | LRP5 |
| LRP6 | LRRC56 | LRRC8A | LRRK2 | LTBP2 | LTBP3 | LTBP4 | LYST | LYZ |
| LZTFL1 | LZTR1 | MAD2L2 | MAF | MAFB | MAGEL2 | MAGT1 | MAK | MALT1 |
| MAN2B1 | MANBA | MAP2K1 | MAP2K2 | MAP3K1 | MAPK1 | MAPRE2 | MAPT | MARS2 |
| MASP1 | MAX | MBTPS2 | MC1R | MC2R | MC4R | MCCC1 | MCCC2 | MCFD2 |
| MCIDAS | MCM4 | MDH2 | MDM2 | MECP2 | MED12 | MED13 | MED13L | MED25 |
| MEF2A | MEFV | MEGF8 | MEIS2 | MEN1 | MEOX1 | MERTK | MESP2 | MFAP5 |
| MGAT2 | MGME1 | MGP | MIB1 | MID1 | MIF | MINPP1 | MIPEP | MITF |
| MKKS | MKS1 | MLH1 | MLH3 | MLXIPL | MLYCD | MMACHC | MMP1 | MMP14 |
| MMP2 | MMP21 | MNS1 | MNX1 | MOG | MPI | MPL | MPLKIP | MRAP |
| MRPL12 | MRPL3 | MRPL44 | MRPS14 | MRPS16 | MRPS22 | MS4A1 | MSH2 | MSH6 |
| MSL3 | MSX1 | MSX2 | MTAP | MTFMT | MTHFR | MTM1 | MTMR14 | MTO1 |
| MTOR | MTRR | MTTP | MUC1 | MUC5B | MVK | MYBPC3 | MYC | MYCN |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|---------|---------|--------|---------|----------|---------|---------|----------|---------|
| MYD88 | MYH11 | MYH3 | MYH6 | MYH7 | MYH8 | MYH9 | MYL2 | MYL3 |
| MYL4 | MYLK | MYLK2 | MYO18B | MYO5B | MYOC | MYOT | MYOZ2 | MYPN |
| MYT1L | NAA10 | NAGA | NAGLU | NAGS | NBAS | NBEAL2 | NCF1 | NCF2 |
| NCF4 | NDE1 | NDP | NDUFA1 | NDUFA10 | NDUFA11 | NDUFA12 | NDUFA13 | NDUFA2 |
| NDUFA4 | NDUFA6 | NDUFA9 | NDUFAF1 | NDUFAF2 | NDUFAF3 | NDUFAF4 | NDUFAF5 | NDUFAF6 |
| NDUFB10 | NDUFB11 | NDUFB3 | NDUFB8 | NDUFB9 | NDUFC2 | NDUFS1 | NDUFS2 | NDUFS3 |
| NDUFS4 | NDUFS6 | NDUFS7 | NDUFS8 | NDUFV1 | NDUFV2 | NEB | NECTIN1 | NEDD4L |
| NEK1 | NEK2 | NEK8 | NEK9 | NEU1 | NEUROG3 | NEXN | NF1 | NF2 |
| NFIA | NFIX | NFKB1 | NFKB2 | NFU1 | NGLY1 | NHP2 | NIPBL | NKAP |
| NKX2-1 | NKX2-5 | NKX2-6 | NLRC4 | NLRP1 | NLRP12 | NLRP3 | NME8 | NMNAT1 |
| NNT | NOD2 | NODAL | NONO | NOP10 | NOS1AP | NOS3 | NOTCH1 | NOTCH2 |
| NOTCH3 | NPC1 | NPC2 | NPHP1 | NPHP3 | NPHP4 | NPM1 | NPPA | NROB1 |
| NR2E3 | NR2F2 | NR3C1 | NR3C2 | NR5A1 | NRAS | NRL | NRXN1 | NSD1 |
| NSDHL | NSMCE2 | NSMCE3 | NSMF | NSUN2 | NT5E | NTRK1 | NUBPL | NUMA1 |
| NUP107 | NUP155 | NUP188 | OBSL1 | OCLN | OFD1 | OPA1 | ORAI1 | OSTM1 |
| OTC | OTX2 | P2RY12 | PACS1 | PAFAH1B1 | PAH | PALB2 | PALLD | PAM16 |
| PARN | PARS2 | PAX3 | PAX6 | PAX8 | PBX1 | PCCA | PCCB | PCGF2 |
| PCNA | PCNT | PCSK9 | PDCD10 | PDE11A | PDE3A | PDE4D | PDE6A | PDE6B |
| PDE6C | PDE6D | PDE6G | PDE6H | PDE8B | PDGFB | PDGFRA | PDGFRB | PDHA1 |
| PDSS1 | PDSS2 | PDX1 | PEPD | PET100 | PEX1 | PEX10 | PEX11B | PEX12 |
| PEX13 | PEX14 | PEX16 | PEX19 | PEX2 | PEX26 | PEX3 | PEX5 | PEX6 |
| PEX7 | PGAP2 | PGAP3 | PGM1 | PGM3 | PHF21A | PHGDH | PHKA2 | PHKG2 |
| PHOX2B | PHYH | PIBF1 | PIEZO1 | PIEZO2 | PIGA | PIGL | PIGM | PIGN |
| PIGO | PIGQ | PIGT | PIGV | PIGW | PIGY | PIK3CA | PIK3CD | PIK3R1 |
| PIK3R2 | PITX2 | PKD1 | PKD2 | PKHD1 | PKLR | PKP2 | PLAG1 | PLAU |
| PLCB4 | PLCG2 | PLEC | PLEKHM1 | PLG | PLIN1 | PLN | PLOD1 | PLOD3 |
| PLP1 | PMM2 | PMS1 | PMS2 | PNKP | PNP | PNPLA2 | PNPLA6 | POGZ |
| POLA1 | POLD1 | POLE | POLG | POLG2 | POLH | POLR1A | POLR1C | POLR1D |
| POLR3A | POMGNT1 | POMK | POMP | POMT1 | POMT2 | POR | PORCN | POT1 |
| POU1F1 | POU3F4 | POU6F2 | PPA2 | PPARG | PPOX | PPP1CB | PPP1R15B | PPP1R17 |
| PPP2R1A | PPP2R5D | PQBP1 | PRCD | PRDM16 | PRDM5 | PRDM6 | PRF1 | PRG4 |
| PRKACA | PRKACG | PRKAG2 | PRKAR1A | PRKCD | PRKCH | PRKCSH | PRKG1 | PRNP |
| PROC | PROK2 | PROKR2 | PROM1 | PROP1 | PROS1 | PRPF3 | PRPF31 | PRPF4 |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| <i>PRPF6</i> | <i>PRPF8</i> | <i>PRPH2</i> | <i>PRRX1</i> | <i>PSAP</i> | <i>PSAT1</i> | <i>PSEN1</i> | <i>PSEN2</i> | <i>PSMB4</i> |
| <i>PSMB8</i> | <i>PSMB9</i> | <i>PSTPIP1</i> | <i>PTCH1</i> | <i>PTCH2</i> | <i>PTDSS1</i> | <i>PTEN</i> | <i>PTF1A</i> | <i>PTGIS</i> |
| <i>PTH1R</i> | <i>PTPN11</i> | <i>PTPN14</i> | <i>PTPN22</i> | <i>PTPRC</i> | <i>PUF60</i> | <i>PURA</i> | <i>PYCR1</i> | <i>PYGL</i> |
| <i>PYGM</i> | <i>PYROXD1</i> | <i>QRSL1</i> | <i>RAB23</i> | <i>RAB27A</i> | <i>RAB3GAP2</i> | <i>RAC1</i> | <i>RAC2</i> | <i>RAD21</i> |
| <i>RAD51</i> | <i>RAD51C</i> | <i>RAF1</i> | <i>RAG1</i> | <i>RAG2</i> | <i>RAI1</i> | <i>RANBP2</i> | <i>RARA</i> | <i>RARB</i> |
| <i>RASA1</i> | <i>RB1</i> | <i>RBBP8</i> | <i>RBCK1</i> | <i>RBM10</i> | <i>RBM20</i> | <i>RBM8A</i> | <i>RBP3</i> | <i>RBP4</i> |
| <i>RBPJ</i> | <i>RDH12</i> | <i>RDH5</i> | <i>RECQL4</i> | <i>REEP6</i> | <i>RELN</i> | <i>REN</i> | <i>RERE</i> | <i>REST</i> |
| <i>RET</i> | <i>RFT1</i> | <i>RGR</i> | <i>RGS5</i> | <i>RHAG</i> | <i>RHBDF2</i> | <i>RHO</i> | <i>RHOH</i> | <i>RIN2</i> |
| <i>RINT1</i> | <i>RIPK4</i> | <i>RIPPLY2</i> | <i>RIT1</i> | <i>RLBP1</i> | <i>RLIM</i> | <i>RMND1</i> | <i>RMRP</i> | <i>RNASEH1</i> |
| <i>RNASEH2A</i> | <i>RNASEH2B</i> | <i>RNASEH2C</i> | <i>RNF113A</i> | <i>RNF125</i> | <i>RNF168</i> | <i>RNF213</i> | <i>RNF6</i> | <i>RNU4ATAC</i> |
| <i>ROM1</i> | <i>ROR2</i> | <i>RORC</i> | <i>RP1</i> | <i>RP2</i> | <i>RP9</i> | <i>RPE65</i> | <i>RPGR</i> | <i>RPGRIP1</i> |
| <i>RPGRIP1L</i> | <i>RPL10</i> | <i>RPL11</i> | <i>RPL15</i> | <i>RPL26</i> | <i>RPL27</i> | <i>RPL35A</i> | <i>RPL5</i> | <i>RPS10</i> |
| <i>RPS15A</i> | <i>RPS17</i> | <i>RPS19</i> | <i>RPS24</i> | <i>RPS26</i> | <i>RPS27</i> | <i>RPS28</i> | <i>RPS29</i> | <i>RPS6KA3</i> |
| <i>RPS7</i> | <i>RPSA</i> | <i>RRAS2</i> | <i>RRM2B</i> | <i>RS1</i> | <i>RSPH1</i> | <i>RSPH3</i> | <i>RSPH4A</i> | <i>RSPH9</i> |
| <i>RSPRY1</i> | <i>RTEL1</i> | <i>RTTN</i> | <i>RUNX1</i> | <i>RYR1</i> | <i>RYR2</i> | <i>SACS</i> | <i>SAG</i> | <i>SALL1</i> |
| <i>SALL4</i> | <i>SAMD9</i> | <i>SAMD9L</i> | <i>SAMHD1</i> | <i>SARDH</i> | <i>SARS2</i> | <i>SATB2</i> | <i>SBDS</i> | <i>SC5D</i> |
| <i>SCAPER</i> | <i>SCARB2</i> | <i>SCARF2</i> | <i>SCN10A</i> | <i>SCN11A</i> | <i>SCN1B</i> | <i>SCN2A</i> | <i>SCN2B</i> | <i>SCN3B</i> |
| <i>SCN4A</i> | <i>SCN4B</i> | <i>SCN5A</i> | <i>SCN9A</i> | <i>SCNN1A</i> | <i>SCNN1B</i> | <i>SCNN1G</i> | <i>SCO1</i> | <i>SCO2</i> |
| <i>SCYL1</i> | <i>SDCCAG8</i> | <i>SDHA</i> | <i>SDHAF1</i> | <i>SDHAF2</i> | <i>SDHB</i> | <i>SDHC</i> | <i>SDHD</i> | <i>SEC23A</i> |
| <i>SEC23B</i> | <i>SEC61A1</i> | <i>SEC63</i> | <i>SEMA3A</i> | <i>SEMA3E</i> | <i>SEMA4A</i> | <i>SERPINA6</i> | <i>SERPINC1</i> | <i>SERPIND1</i> |
| <i>SERPINE1</i> | <i>SERPINF2</i> | <i>SERPING1</i> | <i>SETBP1</i> | <i>SETD1A</i> | <i>SETD2</i> | <i>SETD5</i> | <i>SETX</i> | <i>SF3B1</i> |
| <i>SF3B4</i> | <i>SFTPA2</i> | <i>SFTPB</i> | <i>SFTPC</i> | <i>SGCA</i> | <i>SGCB</i> | <i>SGCD</i> | <i>SGCG</i> | <i>SGO1</i> |
| <i>SGSH</i> | <i>SH2B3</i> | <i>SH2D1A</i> | <i>SH3BP2</i> | <i>SH3PXD2B</i> | <i>SHANK3</i> | <i>SHH</i> | <i>SHOC2</i> | <i>SHPK</i> |
| <i>SIK1</i> | <i>SIX3</i> | <i>SIX6</i> | <i>SKI</i> | <i>SKIV2L</i> | <i>SLC12A1</i> | <i>SLC12A2</i> | <i>SLC12A3</i> | <i>SLC17A5</i> |
| <i>SLC18A2</i> | <i>SLC19A2</i> | <i>SLC19A3</i> | <i>SLC20A2</i> | <i>SLC22A4</i> | <i>SLC22A5</i> | <i>SLC25A11</i> | <i>SLC25A13</i> | <i>SLC25A20</i> |
| <i>SLC25A22</i> | <i>SLC25A24</i> | <i>SLC25A26</i> | <i>SLC25A3</i> | <i>SLC25A4</i> | <i>SLC26A2</i> | <i>SLC26A3</i> | <i>SLC29A3</i> | <i>SLC2A1</i> |
| <i>SLC2A10</i> | <i>SLC30A10</i> | <i>SLC35A1</i> | <i>SLC35A2</i> | <i>SLC37A4</i> | <i>SLC39A13</i> | <i>SLC39A4</i> | <i>SLC40A1</i> | <i>SLC4A1</i> |
| <i>SLC7A14</i> | <i>SLC7A7</i> | <i>SLCO2A1</i> | <i>SLFN14</i> | <i>SLURP1</i> | <i>SLX4</i> | <i>SMAD3</i> | <i>SMAD4</i> | <i>SMAD6</i> |
| <i>SMAD9</i> | <i>SMARCA2</i> | <i>SMARCA4</i> | <i>SMARCAL1</i> | <i>SMARCB1</i> | <i>SMARCC2</i> | <i>SMARCD1</i> | <i>SMARCE1</i> | <i>SMC1A</i> |
| <i>SMC3</i> | <i>SMCHD1</i> | <i>SMG9</i> | <i>SMO</i> | <i>SMOC1</i> | <i>SMPD1</i> | <i>SNAI2</i> | <i>SNAP29</i> | <i>SNCA</i> |
| <i>SNIP1</i> | <i>SNRNP200</i> | <i>SNRPB</i> | <i>SNRPN</i> | <i>SNTA1</i> | <i>SNX10</i> | <i>SNX14</i> | <i>SON</i> | <i>SOS1</i> |
| <i>SOS2</i> | <i>SOX10</i> | <i>SOX11</i> | <i>SOX18</i> | <i>SOX2</i> | <i>SOX3</i> | <i>SOX5</i> | <i>SOX9</i> | <i>SP110</i> |
| <i>SP7</i> | <i>SPAG1</i> | <i>SPARC</i> | <i>SPATA5</i> | <i>SPATA7</i> | <i>SPECC1L</i> | <i>SPEF2</i> | <i>SPEG</i> | <i>SPINK5</i> |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

| | | | | | | | | |
|-----------|-----------|----------|---------|---------|----------|----------|-----------|-----------|
| SPOP | SPRY2 | SPRY4 | SPTA1 | SPTB | SRCAP | SRD5A3 | SREBF1 | SRY |
| SSR4 | STAC3 | STAG1 | STAMBP | STAR | STAT1 | STAT2 | STAT3 | STAT4 |
| STAT5B | STEAP3 | STIM1 | STK11 | STK4 | STOX1 | STRA6 | STRADA | STX11 |
| STX16 | STXBP1 | STXBP2 | SUFU | SUGCT | SULT2B1 | SUMF1 | SURF1 | SUZ12 |
| SYNE1 | SYNE2 | SYT1 | TAB2 | TACO1 | TACR3 | TAF2 | TALDO1 | TANC2 |
| TANGO2 | TAPT1 | TBC1D24 | TBCK | TBL1XR1 | TBX1 | TBX19 | TBX2 | TBX20 |
| TBX22 | TBX3 | TBX4 | TBX5 | TBX6 | TBXA2R | TBXAS1 | TCAP | TCF20 |
| TCF3 | TCF4 | TCIRG1 | TCOF1 | TCTN1 | TCTN2 | TCTN3 | TDP2 | TEK |
| TELO2 | TERC | TERT | TET2 | TF | TFAP2A | TFAP2B | TFR2 | TFRC |
| TGDS | TGFB1 | TGFB2 | TGFB3 | TGFBI | TGFBR1 | TGFBR2 | TGIF1 | TGM1 |
| TGM5 | THBD | THOC2 | THOC6 | THPO | TINF2 | TJP2 | TK2 | TKT |
| TLL1 | TMC6 | TMC8 | TMCO1 | TMEM107 | TMEM126A | TMEM126B | TMEM127 | TMEM138 |
| TMEM216 | TMEM231 | TMEM237 | TMEM43 | TMEM67 | TMEM70 | TMTC3 | TNFRSF11A | TNFRSF11B |
| TNFRSF13B | TNFRSF13C | TNFRSF1A | TNFRSF4 | TNFSF11 | TNFSF4 | TNNC1 | TNNI3 | TNNI3K |
| TNNT2 | TNPO3 | TNXB | TOPORS | TOR1A | TP53 | TP63 | TPI1 | TPK1 |
| TPM1 | TPM2 | TPM3 | TPP2 | TRAC | TRAF3IP1 | TRAF3IP2 | TRAIIP | TRAPPC11 |
| TRDN | TREX1 | TRIM32 | TRIM37 | TRIO | TRIP11 | TRIP4 | TRMT1 | TRMT10C |
| TRMU | TRNT1 | TRPC6 | TRPM4 | TRPS1 | TRPV3 | TSC1 | TSC2 | TSFM |
| TSHR | TSPYL1 | TSR2 | TTC12 | TTC37 | TTC7A | TTC8 | TTN | TTPA |
| TTR | TUB | TUBB | TULP1 | TWIST1 | TXNL4A | TXNRD2 | UBA1 | UBE2A |
| UBE2T | UBE3A | UBE3B | UBR1 | UCP2 | UMPS | UNC13D | UNG | UPF3B |
| UQCRCF51 | UROS | USB1 | USH2A | USP18 | USP8 | USP9X | UVSSA | VAC14 |
| VANGL1 | VANGL2 | VCL | VCP | VEGFC | VHL | VIPAS39 | VPS13A | VPS13B |
| VPS33A | VPS33B | VPS35 | VPS45 | VPS53 | VWF | WAC | WARS2 | WAS |
| WDPCP | WDR1 | WDR11 | WDR19 | WDR35 | WFS1 | WIPF1 | WNK1 | WNK4 |
| WNT10A | WNT3 | WNT4 | WNT5A | WRAP53 | WRN | WT1 | WVOX | XIAP |
| XK | XPA | XPC | XPNPEP2 | XPNPEP3 | XPR1 | XRCC2 | XRCC4 | XYLT1 |
| XYLT2 | YARS2 | YY1 | ZAP70 | ZBTB16 | ZDHHHC9 | ZEB2 | ZFP57 | ZFPM2 |
| ZIC2 | ZIC3 | ZMPSTE24 | ZMYND10 | ZNF148 | ZNF365 | ZNF408 | ZNF423 | ZNF469 |
| ZNF513 | | | | | | | | |

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με EL0T EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)



Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική
 email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148
 Επιστημονικός Διευθυντής: Γεώργιος Νασσιούλας, PhD

Εξεταζόμενος:

Barcode :

Βιβλιογραφία

- Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, Grody WW, Hegde M, Lyon E, Spector E, Voelkerding K, Rehm HL; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. **Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology.** Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 Mar 5. PMID: 25741868; PMCID: PMC4544753.
- Harrison SM, Biesecker LG, Rehm HL. **Overview of Specifications to the ACMG/AMP Variant Interpretation Guidelines.** Curr Protoc Hum Genet. 2019 Sep;103(1):e93. doi: 10.1002/cphg.93. PMID: 31479589; PMCID: PMC6885382.
- Kalia SS, Adelman K, Bale SJ, Chung WK, Eng C, Evans JP, Herman GE, Hufnagel SB, Klein TE, Korf BR, McKelvey KD, Ormond KE, Richards CS, Vlangos CN, Watson M, Martin CL, Miller DT. **Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics.** Genet Med. 2017 Feb;19(2):249-255. doi: 10.1038/gim.2016.190. Epub 2016 Nov 17. Erratum in: Genet Med. 2017 Apr;19(4):484. PMID: 27854360.
- Landrum MJ, Chitipiralla S, Brown GR, Chen C, Gu B, Hart J, Hoffman D, Jang W, Kaur K, Liu C, Lyoshin V, Maddipatla Z, Maiti R, Mitchell J, O'Leary N, Riley GR, Shi W, Zhou G, Schneider V, Maglott D, Holmes JB, Kattman BL. **ClinVar: improvements to accessing data.** Nucleic Acids Res. 2020 Jan 8;48(D1):D835-D844. doi: 10.1093/nar/gkz972. PMID: 31777943; PMCID: PMC6943040.
- Köhler S, Gargano M, Matentzoglou N, Carmody LC, Lewis-Smith D, Vasilevsky NA, Danis D, Balagura G, Baynam G, Brower AM, Callahan TJ, Chute CG, Est JL, Galer PD, Ganesan S, Griese M, Haimel M, Pazmandi J, Hanauer M, Harris NL, Hartnett MJ, Hastreiter M, Hauck F, He Y, Jeske T, Kearney H, Kindle G, Klein C, Knoflach K, Krause R, Lagorce D, McMurry JA, Miller JA, Munoz-Torres MC, Peters RL, Rapp CK, Rath AM, Rind SA, Rosenberg AZ, Segal MM, Seidel MG, Smedley D, Talmy T, Thomas Y, Wiafe SA, Xian J, Yüksel Z, Helbig I, Mungall CJ, Haendel MA, Robinson PN. **The Human Phenotype Ontology in 2021.** Nucleic Acids Res. 2021 Jan 8;49(D1):D1207-D1217. doi: 10.1093/nar/gkaa1043. PMID: 33264411; PMCID: PMC7778952.
- Rivera-Muñoz EA, Milko LV, Harrison SM, Azzariti DR, Kurtz CL, Lee K, Mester JL, Weaver MA, Currey E, Craigen W, Eng C, Funke B, Hegde M, Hershberger RE, Mao R, Steiner RD, Vincent LM, Martin CL, Plon SE, Ramos E, Rehm HL, Watson M, Berg JS. **ClinGen Variant Curation Expert Panel experiences and standardized processes for disease and gene-level specification of the ACMG/AMP guidelines for sequence variant interpretation.** Hum Mutat. 2018 Nov;39(11):1614-1622. doi: 10.1002/humu.23645. PMID: 30311389; PMCID: PMC6225902.
- Blanco-Vaca F et al. **Role of apoA-II in lipid metabolism and atherosclerosis: advances in the study of an enigmatic protein.** J Lipid Res. 2001 Nov;42(11):1727-39. (PMID: 11714842)
- Devaraj S et al. **Biochemistry, Apolipoprotein B.** J Lipid Res. 2001 Nov;42(11):1727-39. (PMID: 30844166)
- Richards S et al. **Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics** Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. (PMID: 25741868)
- Harrison SM et al. **Overview of Specifications to the ACMG/AMP Variant Interpretation Guidelines.** Curr Protoc Hum Genet. 2019 Sep;103(1):e93. doi: 10.1002/cphg.93. (PMID: 31479589)
- Zhou AX et al. **Filamins in cell signaling, transcription and organ development.** Trends Cell Biol. 2010 Feb;20(2):113-23. doi: 10.1016/j.tcb.2009.12.001. (PMID: 20061151)
- Sakai LY et al. **FBN1: The disease-causing gene for Marfan syndrome and other genetic disorders.** Gene. 2016 Oct 10;591(1):279-291. doi: 10.1016/j.gene.2016.07.033. (PMID: 27437668)

Υπογεγραμμένο ηλεκτρονικά από



- Γεώργιος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Μια εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)