

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ**Α' Παιδιατρικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α.****Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»**

ΝΟΣΗΜΑ	ΓΟΝΙΔΙΟ
Υποφυσιακή Ανεπάρκεια	PROP1
Σύνδρομο Διατομής του μίσχου (PSIS)	TGIF, SHH, SIX3
Συγγενής Υποθυρεοειδισμός	TSH α subunit
Υπογοναδοτροφικός Υπογοναδισμός	FGFR1, LHβ, FSHβ
Μονογονιδιακός Σακχαρώδης Διαβήτης	
MODY 1	HNF4A
MODY 2	GCK
MODY 3	HNF1A
MODY5	HNF1B
Νεογνικός ΣΔ	KCNJ11
Next Generation Sequencing Panel 15 γονιδίων Μονογονιδιακού ΣΔ και Υπερινσουλιτισμού	<i>HNF4A (MODY 1), GCK (MODY 2), HNF1A (MODY 3), HNF1B (MODY 5), INS (MODY 10), ABCC8, KCNJ11, GLUD1, SLC16A1, INSR, TRMT10A, HADH, HK1, PGM1, TRMT10A,</i>
Συγγενής Υπερπλασία Επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας 21-υδροξυλάσης	CYP21A2
Συγγενή Υπερπλασία Επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας 11-υδροξυλάσης	CYP11B1
Συγγενή Υπερπλασία Επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας HSD3B2	HSD3B2
Συγγενής Υποπλασία Επινεφριδίων	NR0B1-DAX1
Λιποειδής Υπερπλασία Επινεφριδίων	StAR
Επινεφριδιακή ανεπάρκεια	NR5A1-SF1
Περίσσεια Αλατοκορτικοειδών	HSD11B2
Υποαλδοστερονισμός	CYP11B2
Αντίσταση στα Αλατοκορτικοειδή Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 1	NR3C2
Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	SCNN1A
Οικογενής Υπεραλδοστερονισμός τύπου I	Χιμαιρικό γονίδιο CYP11B1/ CYP11B2
Οικογενής Υπεραλδοστερονισμός τύπου III	KCNJ5
Αντίσταση στα Γλυκοκορτικοειδή	NR3C1
Έλλειψη Γλυκοκορτικοειδών	MC2R
Παχυσαρκία	MC4R
NGS Clinical Exome Sequencing	4500 γονίδια σχετιζόμενα με νοσήματα)
NGS Exome Sequencing	19000 γονίδια του ανθρώπινου γονιδιώματος