ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικόν και Καποδιστριακόν Πανεπιστήμιον Αθηνών

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ - ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
ΤΟΜΕΑΣ ΒΑΣΙΚΩΝ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ "ΦΥΣΙΟΛΟΓΕΙΟΝ"
«Μονάδα Μοριακής και Εφαρμοσμένης Φυσιολογίας»
Επιστημονική Υπεύθυνη: Καθηγήτρια Κλειώ Μαυραγάνη

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (WES)

Autoinflammatory / Interferonopathies

ACD,ACP5(TRAP),ADA2,ADAM17,ADAR(AkaADAR1),ADGRE2,AIRE,ALPI,ALPK1,ALPL,AP1S3,AP3B1,AP3D1,ARPC1B,ASAH1,C1QA,C1QB,C1QC,C1R,C1S,C2,C3,C4,CARD11,CARD14,CASP10,CASP8,CD3G,CD40LG,CD48,CD55,CDC42,CEBPE,CECR1,COL1A1,COPA,CTLA4,CYBA,CYBB,DDX58,DNASE1,DNASE1L3,DNASE2,DOCK8,DPP9,ELF4,F12,FADD,FATP1,FBLIM1,FHL1,FOXP3, GALNT3,GATA2,GP6,HAVCR2,HCK,ICOS,IFIH1(MDA5),IKBKG/NEMO(Δ-exon5), L10, L10RA, IL10RB, IL17RA, IL1RN ,IL1RN, IL2RA,IL2RB, IL2RG, IL36RN, ISG15, ITCH, ITK,J AK1, LACC1, LIG4, LPIN2, LRBA, LSM11, LYN, LYST, MEFV, MVK, NCF2, NCF4, NCKAP1L,NCSTN,NFIL3,NFKB1,NGLY1,NLRC4,NLRP1,NLRP12,NLRP3,NLRP7,NOD2,OAS1,GFRL1,OTULIN,PDGFRB,PEPD,PIK3CD,PIK3R1,PLCG2,PNPT1,POLA1,POLE2,POMP,PRF1,PRKCD(5580),PSENEN,PSMA3,PSMB10,PSMB4,PSMB8,PSMB9,PSMG2(PAC2),PSTPIP1,PTPN1,RAB27A,RAG1,RAG2,RBCK1,RELA,RIPK1,RNASEH2A,RNASEH2B,RNASEH2C,RNF31,RNU7-,SAMD9L, SAMHD1, SEC23B, SH2D1A, SH3BP2, SHARPIN, KIV2L, SLC29A3, SLC37A4, STAT1, STAT2, STAT3, STIM1, STING1 (TMEM173), STX11, STXBP2, SYK, TBK1, TGFB1, TLR7, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TPP2, TREX1, TRIM2, TRNT1, UBA1, UNC13D, USP18, USP43, WAS, WDR1,XIAP,ZAP70 / ACP5(TRAP), ADA2, ADAR(AkaADAR1), ATAD3A, ATM,ATRX, BLM,C1QA,C1QB,C1QC,C2,C2orf69, C3, CECR1, COPA,DCLRE1C, DDX58,DNASE1L3,DNASE2,IFIH1(MDA5), IKBKG/NEMO(Δ-exon5), ISG15, JAK1, LRBA, LSM11, NGLY1, OAS1, PNPT1, POLA1, POMP, PRKCD(5580),PSMA3, SMA5,PSMB10, PSMB12, SMB4, PSMB8, PSMB9, PSMC3, PSMC5, PSMD12, PSMG2(PAC2), RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMD9L, SAMHD1, SKIV2L,SOCS1,STAT1,STAT2,STING1 (TMEM173), TLR7, TREX1, UNC93B1, USP18

Δείγμα: δύο φιαλίδια γενικής αίματος

Genetic Myopathies

A2ML1,ABCC9,ABHD5,ACAD9,ACADM,ACADS,ACADVL,ACTA1,ACTN2,ADSS1,AGK,AGL,AGRN,ALDOA,ALG14,ALG2,ALPK3,AMPD1,ANKRD1,ANO5,ASAH1,ASCC1,ATP1A2,ATP2A1,B3GALNT2,B4GAT1,BAG3,BICD2,BIN1,BRAF,BVES,CACNA1C,CACNA1S,CALR3,CAPN3,CASQ1,CAV3,CAVIN1,CBL,CCDC78,CCDC78,CFL2,CHAT,CHCHD10,CHKB, CHKB , CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE,CNTN1,COL12A1,COL13A1,COL6A1,COL6A2,COL6A3,COLQ,COQ2,COQ4,COQ6,COQ8A,COQ9,COX15,CPT2,CRPPA,CRYAB,CSRP3,CTDP1,CTF1,DAG1,DES,DGUOK,DMD,DMD,DNA2,DNAJB6,DNM2,DOK7,DPAGT1,DPM1,DPM2,DPM3,DSC2,DSG2,DSP,DTNA,DYSF,ELAC2,EMD,ENO3,ETFA,ETFB,ETFDH,FAM111B,FBXL4,FDX2,FHL1,FHOD3,FKBP14,FKRP,FKTN,FLAD1,FLNC,FXN,GAA,GATA4,,GATAD1,GBE1,GFER,GFPT1,GLA,GMPPB,GNE,GOSR2,GYG1,GYS1,HACD1,HADHA,HADHB,HADCD1,HNRNPA1,HNRNPA2B1,HNRNPDL,HRAS,ILK,INPP5K,ISCU,ISPD,ITGA7,JAG2JPH2,JUP,KBTBD13,KCNJ2,KLF10,KLHL24,KLHL40,KLHL41,KRAS,KY,LAMA2,LAMA4,LAMB2,LAMP2,LARGE1,LDB3,LDHA,LMNA,LMOD3,LPIN1,LRP4,LZTR1,MAP2K1,MAP2K2,MAP3K20,MAPK1,MATR3,MB,MEGF10,MGME1,MICU1,MIPEP,MRAS,MRPS25,MSTO1,MTM1,MTMR14,MTO1MUSK,MYBPC1,MYBPC3,MYF6,MYH2,MYH,MYH7,MYL1,MYL2,MYL3,MYLK2,MYMK,MYO18B,MYOM1,MYOT,MYOZ2,MYPN,NEB,NEBL,NEXN,NF1,NRAS,OBSCN,OPA1,ORAI1,PAX7,PDLIM3,PDSS1,PDSS2,PFKM,PGAM2,PGK1,PGM1,PHKA1,PKP2,PLEC,PLN,PNPLA2,PNPLA8,POGLUT1,POLG,POLG2,POMGNT1,POMGNT2,POMK,POMT1,POMT2,P,P1CB,PREPL,PRKAG2,PTPN11,PYROXD1,PUS1,PYGM,PYROXD1,RAF1,RAPSN,RASA1,RASA2,RBCK1,20,RIT1,RNASEH1,RRAS,RRAS2,RRM2B,RXYLT1,RYR1,RYR2,RYR3,SCN4A,SCN5A,SCO2,SDHA,SELENON,GCA,SGCB,SGCD,SGCG,SHOC2,SIL1,SLC18A3,SLC22A5,SLC25A1,SLC25A20,SLC25A3,SLC25A4,SLC25A42,SLC5A7,SMN1,SMN2,SMPX,SOS1,SOS2,SPEG,SPRED1,SQSTM1,STAC3,STIM1,SUCLA2,SUCLG1,SUN1,SUN2,SYNE1,SYT2,TANGO2,TAZ(TAFAZZIN)),TBCD,TCAP,TFG,TIA1,TIA1,TK2,TMEM43,TMEM65,TMPO,TNNC1,TNNI3,TNNT1,TNNT2,TNNT3,TNPO3,TOR1AIP1,TPM1,TPM2,TPM3,TRAPPC11,TRIM32,TRIM63,TRIP4,TSFM,TTC19,TTN,TTR,TWNK,UBA1,VAMP1,VCL ,VCP ,VMA21,YARS2,YNE1

Δείγμα: δύο φιαλίδια γενικής αίματος

Αιμοληψίες:
Κάθε Τρίτη
9:00 - 13:00

Παραλαβή δειγμάτων:
Καθημερινά
9:00 - 13:00

Εργαστήριο Φυσιολογίας,
Ιατρική Σχολή,
Μικράς Ασίας 75, 11527
(Κτίριο 16, Ισόγειο, Γραφείο 2)

210-746 2597 (καθημερινά 9:00 - 13:00)

e mail: umapmed.uoa@gmail.com

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικόν και Καποδιστριακόν Πανεπιστήμιον Αθηνών

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ - ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
ΤΟΜΕΑΣ ΒΑΣΙΚΩΝ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ "ΦΥΣΙΟΛΟΓΕΙΟΝ"
«Μονάδα Μοριακής και Εφαρμοσμένης Φυσιολογίας»
Επιστημονική Υπεύθυνη: Καθηγήτρια Κλειώ Μαυραγάνη

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (WES)

Immunodeficiency Disorders

ACD ,ADA,AICDA ,AK2,ARHGEF1 ,ARPC1B ,ARPC5 ,ATM,ATP6AP1 ,B2M ,BCL10 ,BCL11B,BLM ,BLNK ,BTK ,CARD11, CD19 ,CD247,CD27 ,CD3D, CD3E, CD3G, CD40 ,CD40LG ,CD79A ,CD79B ,CD81 ,CD8A ,CHD7,CIITA,CORO1A,CR2, CTC1 ,CTNNBL1 ,CTPS1 ,DCLRE1C,DKC1 ,DNMT3B ,DOCK2,DOCK8,EPG5 ,ERBIN ,EXTL3,FCHO1 ,FNIP1,FOXI3, FOXN1,GINS1 ,ICOS ,ICOSLG ,IFNGR1 ,IGLL1 ,IKBKB ,IKZF1,IKZF2 ,IL12RB1 ,IL21 ,IL21R ,IL2RA ,IL2RG,IL7R,IRF2BP2, IRF8 ,ITGB2 ,ITK ,JAK3,LAT ,LCK ,LCP2 ,LIG1 ,LIG4,LRBA ,MAGT1 ,MALT1 ,MAP3K14 ,MCM10 ,MCM4 ,MOGS,MS4A1, MSN ,MTHFD1,NBN,NFKB1,NFKB2 ,NFKBIA ,NHEJ1,NHP2 ,ORAI1 ,PARN ,PAX1,PGM3 ,PIK3CD ,PIK3CG ,PIK3R1, PLCG2 ,PMS2 ,PNP ,POLE ,POLE2,PRKDC,PTEN ,PTPRC ,RAC2 ,RAG1 ,RAG2, REL ,RELA ,RELB ,RFX5 ,RFXANK ,RFXA , RMRP(NME1),RPSA ,RTEL1 ,SASH3 ,SEC61A1 ,SEMA3E,SH2D1A ,SH3KBP1 ,SLC39A7 ,SLC46A1 ,SMARCAL1, SP110, SPI1, SPINK5 ,STAT1 ,STAT3 ,STAT5B ,STIM1 ,STK4 ,TAP1 ,TAP2 ,TAPBP ,TBX1 ,TBX2,TCF3 ,TCN2 ,TERC ,TERT ,TFR, TINF2 ,TNFRSF13B ,TNFRSF13C, TNFRSF4 ,TOP2B ,TP63 (Invitae),TRNT1 ,TTC7A ,TYK2 ,UNG,WAS ,WIPF1,XIAP, ZAP70 ,ZBTB24,

Δείγμα: δύο φιαλίδια γενικής αίματος

Aortopathies/Cutis Laxa Marfan, Loeys-Dietz Gene Panel/Ehlers-Danlos Syndrome

ACTA2,ARIH1,BGN,CBS,COL3A1,COL5A1,COL5A2,EFEMP2,FBLN5,FBN1,FBN2,FLNA,FOXE3,LOX,MAT2A,MED12,MFAP5,MYH11,MYLK,NOTCH1,PLOD1,PRKG1,SKI,SLC2A10,SMAD2,SMAD3,SMAD4,TGFB2,TGFB3,TGFBR1,TGFBR2,ALDH18A1,ATP6V0A2,ATP6V1A,ATP6VIE1,ATP6VOA2,ATP7A,ATP7A,EFEMP2,ELB,ELN,FBLN5,FBN1,FBN2,GORAB,LTBP4,PYCR1,PYCR1,RIN2,SLC2A1,SLC2A10,SMAD2,SMAD3, TBFB2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1,TGFBR2, DAMTS2, AEBP1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, CHST14, CIR, COL1A1, COL1A2, COL12A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, KBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5,SLC39A13,SPARC,TNXB,ZNF469

Δείγμα: δύο φιαλίδια γενικής αίματος

Osteogenesis Imperfecta/Stickler Syndrome & Multiple Epiphyseal Dysplasia Panel

ALPL ,ANO5 ,ASCC1 ,B3GAT3 ,B4GALT7 ,BMP1 ,CA2 ,CCDC134,CLCN5 ,CLCN7 ,COL1A1 ,COL1A2 ,CREB3L1 ,CRTAP, CTNS ,CTSK ,CYP27B1 ,CYP2R1 ,DMP1 ,ENPP1 ,FAH ,FAM20C ,FGF23 ,FGFR1 ,FKBP10 ,GNAS ,GORAB ,IFITM5, KDELR2,LRP5 ,LRRK1 ,MBTPS2 ,MESD ,NBAS ,NOTCH2 ,NTRK1 ,OCRL ,OSTM1 ,P3H1 ,P4HB ,PHEX ,PLOD2 ,PLS, PPIB ,SEC24D ,SERPINF1 ,SERPINH1 ,SFRP4 ,SGMS2 ,SLC29A3 ,SLC2A2 ,SLC34A1 ,SLC34A3 ,SNX10 ,SP7 ,SPARC , SUCO ,TAPT1 ,TCIRG1 ,TENT5A ,TMEM38B ,TNFRSF11A ,TNFRSF11B ,TNFSF11 ,TRIP4 ,VDR ,WNT1 ,WNT3A ,XYLT2, CANT1, BMP4, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, DDR2, GZF1, LOXL3,LRP2,MATN3,PLOD3,SLC26A2,VCAN,UFSP2

Δείγμα: δύο φιαλίδια γενικής αίματος

Αιμοληψίες:
Κάθε Τρίτη
9:00 - 13:00

Παραλαβή δειγμάτων:
Καθημερινά
9:00 - 13:00

Εργαστήριο Φυσιολογίας,
Ιατρική Σχολή,
Μικράς Ασίας 75, 11527
(Κτίριο 16, Ισόγειο, Γραφείο 2)

210-746 2597 (καθημερινά 9:00 - 13:00)

e mail: umapmed.uoa@gmail.com