

<b>Μεταβολική επιληψία</b> (39 γονίδια)	ABAT, ADSL, AGA, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, ARG1, BTD, D2HGDH, DNM1L, DPYD, DPYS, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FH, GAMT, GCDH, GCH1, GLDC, GNE, GPHN, HIBCH, L2HGDH, MOCS1*, MTHFR, PGK1, PNPO, POLG, PRODH*, PTS, QDPR, SERAC1, SLC2A1, SLC25A1, SLC25A15*, SLC46A1, SUOX
<b>Μικροκεφαλία και γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία</b> (38 γονίδια)	AKT3, ASPM, ATR, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP63, CEP152, DYNC1H1, DYRK1A, EFTUD2, EXOSC3, GFM1, KIF11, LIG4, MBD5, MCPH1, MYCN, NDE1, NHEJ1, OPHN1, PAFAH1B1, PCNT, PHGDH, PNKP, POMT1, PQBP1, RARS2, RTTN, SEPSECS, STIL, TSEN2, TSEN54, TUBB2B*, TUBGCP6, VRK1, WDR62, XRCC4
<b>Ημικρανία</b> (10 γονίδια)	ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
<b>NCL και προοδευτική μυοκλονική επιληψία</b> (26 γονίδια)	AFG3L2*, ASAH1, ATP13A2, BRAT1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CSTF, DNAJC5, EPM2A, FARS2, FOLR1, GOSR2*, GRN, KCTD7*, MFSD8, NHLRC1, POLG, PPT1*, PRICKLE1, SCARB2, SERPINI1, TBC1D24, TPP1
<b>Νηματοειδής μυοπάθεια</b> (8 γονίδια)	ACTA1, CFL2, KBTBD13, MTM1, NEB*, TNNT1, TPM2, TPM3*
<b>Διαταραχή μετανάστευσης νευρώνων</b> (52 γονίδια)	ACTB*, ACTG1*, ADGRG1, AKT3, ARFGEF2, ARX, ATP6V0A2, B3GALNT2, COL4A1, COL4A2, DCX, DYNC1H1, EMX2, FH, FKTN, FLNA, FLVCR2, GPSM2, ISPD, KIF1BP, KIF7, L1CAM, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, MED12, MEF2C, MPDZ, NDE1, NSDHL, OCLN*, PAFAH1B1, PHGDH, PIK3CA*, PIK3R2, POMGNT2, POMT1, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, RELN, RTTN, SEPSECS, SRPX2, TMEM5, TUBA8, TUBB2B*, TUBB3*, VLDLR, WDR62, YWHAE
<b>Νόσος Parkinson</b> (19 γονίδια)	ATP1A3, ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GCH1, LRRK2, PRKN, PARK7, PDGFRB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, SLC6A3, SLC20A2, SNCA, SPR, TH, VPS13A, VPS35
<b>Περιοδική παράλυση</b> (4 γονίδια)	CACNA1S, CLCN1, KCNJ2, SCN4A
<b>Πολυμικρογυρία</b> (15 γονίδια)	ADGRG1, AKT3, FH, GPSM2, KIF1BP, LAMC3, NDE1, NSDHL, OCLN*, RAB18, SRPX2, TUBA8, TUBB2B*, TUBB3*, WDR62
<b>Διαφραγματο-οπτική δυσπλασία</b> (4 γονίδια)	HESX1, OTX2, PAX6, SOX2*
<b>Σπαστική παραπληγία</b> (50 γονίδια)	ABCD1*, AFG3L2*, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1*, ARG1, ATL1, B4GALNT1, BSCL2, BTD, CAPN1, CTNNB1, CYP2U1, CYP7B1, CYP27A1, DDHD1, DDHD2, FA2H, FARS2, FXN*, GALC, GBE1, GCH1, GJC2, HACE1, KDM5C, KIF1A, KIF5A, L1CAM, L2HGDH, MARS2, NIPA1, PAH, PLP1, PNPLA6, RARS, REEP1, SACS, SETX, SLC16A2, SLC25A15*, SLC33A1*, SPAST, SPG7, SPG11, SPR, TH, ZFYVE26
<b>Νωτιαία μυϊκή ατροφία</b> (26 γονίδια)	AARS, ASAH1, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, GARS, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L*, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SLC5A7, TBCE, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1 (+SMN1 & SMN2 με MLPA)
<b>Οζώδης σκλήρυνση</b> (2 γονίδια)	TSC1, TSC2
<b>Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση</b> (97 γονίδια)	ABCD1*, ACSL4, AFF2, AP1S2*, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CLCN4, CUL4B, DCX, DD3X, DKC1, DLG3, ELK1*, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK*, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS*, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1*, MTM1, NDP, NDUF41, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5*, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1*, PTCHD1, RAB39B, RBM10, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC6A8*, SLC9A6, SLC16A2, SMC1A, SMS, SOX3, SRPX2, SYN1, SYP, TAF1, TIMM8A*, TSPAN7, UBE2A, UPE3B, USP9X, ZCCHC12, ZDHHC9, ZNF41, ZNF81, ZNF674, ZNF711

\*Μειωμένη ευαισθησία λόγω παρουσίας ψευδογονιδίου, μερικού ή ολικού διπλασιασμού και άλλων ιδιαιτεροτήτων της αλληλουχίας του DNA.

# neurology

Γενετική ανάλυση  
στη Νευρολογία

Ολοκληρωμένη  
γενετική διάγνωση  
για όλες τις κύριες  
κληρονομούμενες  
νευρολογικές  
διαταραχές

ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΚΑΙ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ  
Ιλίσσιων 3-5, 115 28 Αθήνα / Κατεχάκη 19, 115 25 Αθήνα  
T: 210 77 70 870, 210 69 94 130 F: 210 77 70 942, 210 69 94 131

MOLECULAR AND CYTOGENETIC ANALYSIS DIAGNOSTIC LABORATORY  
3-5 Ilision str., 115 28 Athens, Greece / 19 Katechaki str., 115 25 Athens, Greece  
T: +30-210-7770870, +30-210-6994130 F: +30-210-7770942, +30-210 6994131  
[www.genotypos.gr](http://www.genotypos.gr)

## ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ

Το κέντρο μας προσφέρει ολοκληρωμένη γενετική διάγνωση για όλες τις κύριες κληρονομούμενες νευρολογικές διαταραχές. Στις παθήσεις αυτές περιλαμβάνονται, ενδεικτικά, συνδρομικές και μη συνδρομικές επιληψίες, αταξίες, πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση, συγγενείς πολυνευροπάθειες και νόσοι κινητικού νευρώνα, μυϊκές δυστροφίες, λευκοδυστροφίες, νοητική υστέρηση, νόσος Πάρκινσον και άνοια.

### Γενετική ανάλυση στη Νευρολογία

Τα διάφορα γονιδιακά panels περιλαμβάνουν περισσότερα από 4.350 γονίδια τα οποία έχουν επιλεγθεί από εμπειριστατωμένες ανασκοπήσεις γονιδίων, βάσεις δεδομένων (HGMD και ClinVar), την πλέον πρόσφατη βιβλιογραφία και από προτάσεις συνεργατών. Προσφέρουμε μέγιστη κλινική χρησιμότητα, εξαιρετικά διαγνωστικά ποσοστά, δυναμική διαφορική διάγνωση καθώς επίσης και πρόσφατα αναλυτικά επικυρωμένο γονιδιακό περιεχόμενο σε όλα μας τα panels. Δύσκολα στην αλληλούχιση γονίδια καλύπτονται με υψηλή ποιότητα (σε σύγκριση με ανάλογες μεθοδολογίες) επιτρέποντας πραγματική διαγνωστική επιτυχία σε δύσκολες περιπτώσεις ασθενειών.

Η γενετική ανάλυση στο πεδίο της Νευρολογίας αποδεικνύεται ολοένα και πιο χρήσιμη, αλλά και απαιτητική. Τα panels αλληλούχισης νέας γενιάς (NGS) μπορούν να οδηγήσουν σε σημαντική αύξηση του ποσοστού επιτυχών διαγνώσεων, καθώς επίσης και δυναμικά σε ταχύτερο χρόνο διάγνωσης, γεγονός που έχει θετικές επιπτώσεις στη διαχείριση της υγείας των ασθενών αλλά και στα οικονομικά της υγείας.

Η επιλογή περιοχών ενδιαφέροντος με υβριδισμό (target capture) ακολουθούμενη από NGS αποτελεί μια αποτελεσματική και οικονομικά συμφέρουσα μέθοδο μοριακής διάγνωσης σε πολλές περιπτώσεις γενετικά αδιάγνωστης αταξίας (PMID:240030952). Επιπλέον, η γενετική διάγνωση με τη χρήση προσεκτικά σχεδιασμένων NGS panels έχει διευρύνει το υπό διερεύνηση φαινοτυπικό φάσμα με την ενσωμάτωση πολλών στενά ή λιγότερο στενά σχετιζόμενων γονιδίων, ώστε να καλύπτονται ευρύτερα πεδία νόσων όσο ποτέ άλλοτε. Με τη σύγχρονη τεχνολογία, την υψηλής πιστότητας βιοπληροφορική ανάλυση από τους διαπιστευμένους αλγόριθμους της SOPHiA GENETICS και την προσεκτική αξιολόγηση των ευρημάτων από την ομάδα των γενετιστών μας, παραλλαγές στα ίδια γονίδια μπορούν πλέον να συσχετιστούν με ένα ευρύ φάσμα κλινικών και νευροαπεικονιστικών φαινοτύπων.

### Τι μπορεί να προσφέρει η Γενετική Διάγνωση στους ασθενείς με νευρολογικές παθήσεις

Όλες οι κύριες κατηγορίες νευρολογικών παθήσεων διαθέτουν ένα μεγάλο αριθμό υποτύπων με εξαιρετικά μεγάλη φαινοτυπική επικάλυψη, γεγονός που περιπλέκει την κλινική διάγνωση. Για παράδειγμα, διαταραχές που θεωρούνταν ότι αποτελούσαν ξεχωριστές οντότητες μπορεί στην πραγματικότητα να αντιπροσωπεύουν φαινοτυπική αλληλουχία μίας μοναδικής παθολογίας, όπως έχει αποδειχθεί με την μυοπάθεια τύπου Bethlehem και την κληρονομική μυϊκή δυστροφία τύπου Ullrich. Η γενετική ανάλυση αποτελεί τον αποτελεσματικότερο τρόπο κατηγοριοποίησης των νευρολογικών παθήσεων και προσφέρει τις απαραίτητες πληροφορίες για να ληφθούν καίριες ή αποτελεσματικές αποφάσεις εξατομικευμένης φροντίδας και θεραπείας. Η προγνωστική αξία της γενετικής διάγνωσης των νευρολογικών παθήσεων είναι σημαντική, καθώς η εξέλιξη της νόσου μπορεί συχνά να αξιολογηθεί με βάση την υποκείμενη γενετική βλάβη.

Τα panels που προσφέρει το κέντρο μας για τις νευρολογικές κατηγορίες παθήσεων είναι ενδεικτικά τα εξής:

<b>Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση</b> (27 γονίδια)	ALS2, ANG, ATL1, BSCL2, C9ORF72, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, GBE1, GRN, HEXA, KIF5A, OPTN, PRF1, REEP1, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPAST, SPG11, SQSTM1, TARDBP*, UBQLN2, VAPB, VCP
<b>Αταξία</b> (134 γονίδια) (Προτείνεται επί κλινικής εικόνας αταξίας κατόπιν αποκλεισμού των τρινοκυκλεοτιδικών επεκτάσεων)	ABCB7, ABHD12, ACO2, AFG3L2*, AH11, ALDH5A1, ANO10, APTX, ARL6, ARL13B, ATCAY, ATM, ATP1A3, ATP8A2, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, BEAN1, C5ORF42, CA8, CACNA1A, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CC2D2A, CCDC88C, CEP41, CEP290*, CLCN2, CLN5, CP*, CSTB, CYP2U1, CYP27A1, DNMT1, ELOVL4, FA2H, FGF14, FLVCR1, FMR1, FXN, GFAP, GOSR2*, GRID2, GRM1, GSS, HARS2, HIBCH, INPP5E, ITM2B, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KIF7, LAMA1, LMNB1, LRPPRC, MARS2, MKKS, MKS1, MME, MRE11, MTFMT, MTPAP, MTPP, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NOL3, NPHP1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX7, PHYH, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, PPP2R2B, PRKCG, PRRT2, RPGRIP1L, RUBCN, SACS, SERAC1, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC2A1, SLC9A6, SLC20A2, SLC52A2, SPG7, SPTBN2, SYNE1, SYT14*, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TGM6, TMEM67, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TPP1, TRIM32, TTBK2, TTC8, TTC19, TTPA, VLDLR, WDRCP, WDR81, WFS1, WWOX, ZFYVE26, ZNF423
<b>Φάσμα αυτισμού</b> (21 γονίδια)	BCL11A, CACNA1C*, CC2D1A, CTNND2, DHCR7, EN2, FOXP1, GAMT, KMT5B, MECP2, NLGN3, NLGN4X, NSD1, POGZ, PTCHD1, PTEN*, RPL10, SHANK3, TMLHE*, TRIP12, TSC1, TSC2
<b>Πλήρης έλεγχος επιληψίας</b> (236 γονίδια)	ABAT, ABCD1*, ADAR, ADSL, AFG3L2*, AGA, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1*, ARG1, ARHGEF9, ARSA, ARX, ASAH1, ASNS*, ASPA, ATP1A3, ATP13A2, ATRX, BRAT1, BTB, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CC2D1A, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COL4A1, COX6B1, COX15, CPT2, CSF1R, CSTB, CTC1, CTSB, CUL4B, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, DCX, DDC, DNAJC5, DNMI1*, DNMI1L, DOCK7, DPYD, DPYS, EARS2, ECM1, EFHC1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FH, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GALT, GAMT, GCDH, GCH1, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLRB, GNB1, GNE, GOSR2*, GPHN, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, HACE1, HCN1, HEPACAM, HIBCH, HNRNP1, HSD17B10, HTRA1, HTT, IQSEC2, KCNA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7*, KDM5C, KIF1A, L2HGDH, LGI1, LMNB1, LRPPRC, MAGI2, MARS2, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MFSDB, MLC1, MOCS1*, MTFMT, MTHFR, MTOR, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NHLRC1, NOTCH3, NRXN1, NUBPL, OFD1, OPHN1, PCDH19, PGK1, PHF6, PIGA*, PIGN*, PIGO, PIGV, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, POLG, POLR3A, POLR3B, PPT1*, PRICKLE1, PRODH*, PRRT2, PSAP, PTS, QDPR, RAB39B, RARS, RELN, RMND1*, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, ROGDI, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SERPINI1, SLC2A1, SLC6A1, SLC6A8*, SLC9A6, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A15*, SLC25A22, SLC46A1, SMS, SNAP25, SOX10, SPTAN1, ST3GAL5, STXBP1, SUMF1, SUOX, SYN1, TAF1, TBC1D24, TBCE, TBL1XR1*, TCF4, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TTC19, UBE2A, UBE3A*, UNC80, VPS13A, WDR45, WWOX, YY1, ZEB2*, ZFYVE26
<b>Αγγειακές δυσπλασίες εγκεφάλου</b> (4 γονίδια)	CCM2, KRIT1, PDCD10, RASA1*
<b>Charcot-Marie-Tooth</b> (83 γονίδια)	AARS, AIFM1, AMACR, ARHGEF10, ATL1, ATP7A, BAG3, BSCL2, CCT5, COX10*, CTDP1, DCTN1, DHTKD1, DNMT2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, FXN*, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNE, HADHB, HRAS*, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MME, MPZ, MTMR2, MYOT, NDRG1, NEFH*, NEFL, NGF, NTRK1, PLEKHG5, PMP22, POLG, PRPS1*, PRX, RAB7A, REEP1, SACS, SBF2, SCN9A, SCN11A, SETX, SH3TC2, SLC12A6, SMAD3, SPG11, SPTLC1*, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TYMP, VCP, WNK1, YARS, ZFYVE26
<b>Ανεπάρκεια συνενζύμου q10</b> (13 γονίδια)	ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2

\* Μειωμένη ευαισθησία λόγω παρουσίας ψευδογονιδίου, μερικού ή ολικού διπλασιασμού και άλλων ιδιαίτεροτήτων της αλληλουχίας του DNA.



<b>Διαταραχές κολλαγόνου τύπου VI</b> (5 γονίδια) (Προτείνεται επί κλινικής εικόνας συμβατής με μυοπάθεια Bethlem και συγγενούς μυϊκής δυστροφίας Ullrich)	COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3
<b>Πλήρης έλεγχος μυϊκής δυστροφίας/μυοπάθειας</b> (58 γονίδια)	ACTA1, ANO5, ATP2A1, B3GALNT2, BAG3, CAPN3, CAV3, CFL2, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1*, FKRP, FKTN, FLNC*, GAA, ISPD, ITGA7, KBTBD13, LAMA2, LARGE, LDB3, LMNA, MEGF10, MME, MTM1, MYH7, MYOT, NEB*, PABPN1, PNPLA2, POLG, POMGNT2, POMT1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, TCAP, TMEM43, TNNT1, TPM2, TPM3*, TRIM32, TTN*, VMA21, VPS13A
<b>Συγγενή σύνδρομα μασθενειών</b> (17 γονίδια)	AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNA2, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A, STIM1
<b>Άνοια</b> (17 γονίδια)	APOE, APP, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SNCA, SORL1, TARDBP*, TREM2, UBE3A*, UBQLN2, VCP
<b>Δυστονία</b> (17 γονίδια)	ADCY5, ANO3, ATP1A3, DCAF17, FA2H, GCH1, PDGFB, PDGFRB, PNKD, PANK2, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TH, THAP1, TOR1A
<b>Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss</b> (6 γονίδια)	DMD, EMD, FHL1*, LMNA, TMEM43, TTN*
<b>Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια</b> (101 γονίδια)	ABAT, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, ASNS*, BRAT1, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNTNAP2, COX6B1, CPT2, DCX, DNMI1*, DNMI1L, DOCK7, ETHE1, FARS2, FLNA, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GLDC, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HEPACAM, HIBCH, HNRNP1, HTT, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KIF1A, LRPPRC, MBD5, MECP2, MEF2C, MOCS1*, MTFMT, MTHFR, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NRXN1, NUBPL, PCDH19, PIGA*, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, RMND1*, RNASEH2A, RNASEH2B, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SLC2A1, SLC6A8*, SLC9A6, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A22, SNAP25, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYN1, TBC1D24, TBCE, TCF4, TREX1, TSC1, TSC2, TTC19, UBE3A*, UNC80, WDR45, WWOX, ZEB2*
<b>Ολοπροσεγκεφαλία</b> (12 γονίδια)	CDON, FGF8, FGFR1, FOXH1, GLI2, GLI3, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2
<b>Ιδιοπαθής γενικευμένη και εστιακή επιληψία</b> (31 γονίδια)	ALDH7A1, AMACR, CACNA1H, CACNB4, CASR, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MTOR, POLG, PRRT2, RELN, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SLC6A1, TBC1D24
<b>Λευκοδυστροφία και λευκοεγκεφαλοπάθεια</b> (64 γονίδια)	ABCD1*, ADAR, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1*, ARSA, ASPA, CLCN2, COL4A1, COX6B1, COX15, CSF1R, CTC1, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FA2H, FAM126A, FOLR1, FOXRED1, GALT, GFAP, GFM1, GJC2, HEPACAM, HIBCH, HTRA1, L2HGDH, LMNB1, MARS2, MLC1, MTFMT, NDUFAF5, NFU1, NOTCH3, NUBPL, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SOX10, SUMF1, TREX1, TTC19, ZFYVE26
<b>LGMD και συγγενής μυϊκή δυστροφία</b> (34 γονίδια)	ANO5, B3GALNT2, CAPN3, CAV3, COL4A1, COL4A2, CRYAB, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, MEGF10, MYH7, MYOT, PNPLA2, POMGNT2, POMT1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, TCAP, TRIM32, TTN*
<b>Λειεγκεφαλία</b> (16 γονίδια)	ACTB*, ACTG1*, ARX, ATP6V0A2, DCX, FKTN, ISPD, LAMB1, LARGE, PAFAH1B1, POMGNT2, POMT1, RELN, TUBB2B*, VLDLR, YWHAE
<b>Μακροκεφαλία /σύνδρομο υπερανάπτυξης</b> (39 γονίδια)	AKT1, AKT3, ASPA, BRWD3, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2*, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GFAP, GLI3, GPC3, GPM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, KIF7, L1CAM, MED12, MLC1, MPDZ, NFIX, NSD1, OFD1, PIGA*, PIK3CA*, PIK3R2, PTCH1, PTEN*, RAB39B, RNF135, SETD2, SYN1, TSC1, TSC2, UPF3B

\* Μειωμένη ευαισθησία λόγω παρουσίας ψευδογονιδίου, μερικού ή ολικού διπλασιασμού και άλλων ιδιαίτεροτήτων της αλληλουχίας του DNA.