

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

Υπό την αιγίδα:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικόν και Καποδιστριακόν
Πανεπιστήμιον Αθηνών



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟΣ
ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ

Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής

(με διεθνή συμμετοχή)

from **Genomic Findings**
to **Bedside Medicine**

ΤΕΛΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

COMIRNATY®

Εμβόλιο mRNA COVID-19 (τροποποιημένων νουκλεοσιδίων)



ΛΙΑΝΙΚΗ ΚΑΙ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΗ ΤΙΜΗ Ελλάδας και Κύπρου: Το προϊόν δεν έχει περιληφθεί στη δέσμη τιμών καθώς δεν διατίθεται, μέχρι νεωτέρας, προς κοινή ή λιανική πώληση, ενώ η προμήθεια του γίνεται κεντρικά από το Ελληνικό Δημόσιο το οποίο και μεριμνά για την διάθεση και χορήγηση του.

Το προϊόν δεν έχει λάβει ακόμα τιμή στην Κυπριακή Δημοκρατία, καθώς δε διατίθεται, μέχρι νεωτέρας, προς κοινή ή λιανική πώληση, ενώ η προμήθεια του γίνεται κεντρικά από την Κυπριακή Δημοκρατία, η οποία μεριμνά για την περαιτέρω διανομή του.

ΤΡΟΠΟΣ ΔΙΑΘΕΣΗΣ Ελλάδα: Το προϊόν διατίθεται και χορηγείται μόνο από αρμόιους επαγγελματίες υγείας που είναι εξουσιοδοτημένοι εμβολιαστές στα εγκεκριμένα από το Ελληνικό Δημόσιο εμβολιαστικά κέντρα, ιδιωτικά νοσηρεία, κεντρικά μονάδες και κλινικά κέντρα. Η χορήγηση του εμβολίου γίνεται σύμφωνα με τις συστάσεις και τις κατευθυντήριες οδηγίες της Εθνικής Επιτροπής Εμβολιασμών. **Κύπρος:** Με τερματική συστηγή για χρήση αποκλειστικά σε ειδικά περιβάλλον που θα διασφαλίζει το καλύτερο χαρακτηριστικό του προϊόντος σύμφωνα με την όδση κυκλοφορίας και τη παραρητήματα αυτής.

▼ Το φάρμακο αυτό τελεί υπό συμπληρωματική παρακολούθηση. Αυτό θα επιτρέψει τη γρηγορότερη προαίρεση νέων πληροφοριών ασφαλείας. Ζητείται από τους επαγγελματίες υγείας να αναφέρουν οποιαδήποτε πιθανολογούμενες ανεπιθύμητες ενέργειες. Συμβουλευτείτε την παράγραφο 4.8 (Ανεπιθύμητες ενέργειες) της Περίληψης Χαρακτηριστικών του Προϊόντος του Comirnaty για τον τρόπο αναφοράς ανεπιθύμητων ενεργειών.

Για τις πλήρεις συστατηρητικές πληροφορίες συμβουλευτείτε την Περίληψη Χαρακτηριστικών του Προϊόντος που διατίθεται από την εταιρεία.

Σκάναρτε εδώ για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με το COMIRNATY®



BIOTECH 

Κέντρο Αξίας
Κοινωνικής Βιωσιμότητας
Manufacturing Unit 1

Ρίφαρ Ελλάς Α.Ε.
Α. Μοσχολών 262, Ν. Φυλάκ 15401, Πόλη, Ελλάδα
Τηλ. Επικοινωνίας 210-6789800, April F.E.M.H. 002029701900
Ρίφαρ Ελλάς (Cyprus Branch)
Α. Αβελόπου 26, Σακάρου Κήφισ Στρατός, Λεωφόρος 2716, Κίπρος,
Τηλ. Επικοινωνίας +357-22817490

Το COMIRNATY® Εμβόλιο mRNA COVID-19 (τροποποιημένων νουκλεοσιδίων), το οποίο βασίζεται στην mRNA τεχνολογία της BioNTech, αναπτύχθηκε από κοινού από τη BioNTech και τη Pfizer.

Βοηθήστε να γίνουν τα φάρμακα πιο ασφαλή και Αναφέρετε ΟΛΕΣ τις ανεπιθύμητες ενέργειες για ΟΛΑ τα φάρμακα Συμπληρώνοντας την «ΚΙΤΡΙΝΗ ΚΑΡΤΑ»

Περιεχόμενα

Μήνυμα Προέδρου	5
Επιτροπές	6
Επιστημονικό Πρόγραμμα	7
Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών	18
Ευρετήριο Συγγραφέων Προφορικών Ανακοινώσεων	27
Δορυφορικές Διαλέξεις	32
Ευρετήριο Ομιλητών Δορυφορικών Διαλέξεων	33
Χρήσιμες Πληροφορίες	34
Ευχαριστίες Χορηγών	36

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Μήνυμα Προέδρου

Αγαπητοί συνάδελφοι, συνεργάτες και φίλοι,

Η Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής (Ε.Ε.Ι.Γ.) σας προσκαλεί στο **2^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής**, με Διεθνή συμμετοχή, στις **8-10 Δεκεμβρίου 2023**, που θα πραγματοποιηθεί με φυσική παρουσία στο **Αμφιθέατρο της Φυσιολογίας «Γ. Κοτζιάς»**, στην **Ιατρική Σχολή, του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών**.

Το Συνέδριό μας διοργανώνεται στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης Ιατρικής εκπαίδευσης με σκοπό την πλήρη ενημέρωση ιατρών, λοιπών επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων στον ραγδαία αναπτυσσόμενο τομέα της Ιατρικής Γενετικής. Συνεχίζοντας την επιτυχημένη διεξαγωγή των προηγούμενων Συνεδρίων μας προσβλέπουμε και εφέτος στη συνέχιση της επιστημονικής εκπαιδευτικής δραστηριότητας όσον αφορά τα Γενετικά Σπάνια Νοσήματα - Παθήσεις, με τη συμμετοχή διακεκριμένων Ελλήνων και Ξένων ομιλητών.

Το επιστημονικό πρόγραμμα περιλαμβάνει τις ραγδαίες επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις, καθώς και τις εφαρμογές της Ιατρικής Γενετικής στις διάφορες Ιατρικές Ειδικότητες, δεδομένης της συμβολής της στην υγεία των ανθρώπων και τις επιδράσεις στην οικογένεια, την κοινωνία και την οικονομία.

Στο Συνέδριό μας περιλαμβάνεται Τιμητική Ομιλία αφιερωμένη στη μνήμη της Ομότιμης Καθηγήτριας Αικατερίνης Μεταξωτού, πρωτοπόρου επιστήμονα στη Γενετική και ειδικότερα στον Προγεννητικό έλεγχο και ιδρύτριας του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής στη χώρα μας.

Η ενεργή συμμετοχή και η υποστήριξή σας ελπίζουμε ότι θα συμβάλει στην επίτευξη των στόχων του Συνεδρίου μας ευχόμενοι να ωφεληθούν επιστημονικά, ιδίως οι νέοι ιατροί, από τις πρόσφατες εξελίξεις και τα επιτεύγματα της Ιατρικής Γενετικής.

Θερμούς χαιρετισμούς,

Ελένη Ε. Φρουσίρα-Κανιούρα

Ομ. Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής

Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ

Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής

Επιτροπές

Οργανωτική Επιτροπή

Πρόεδρος

Φρισύρα Ε. Ελένη

Μέλη

Μακρυθανάσης Περικλής
Παπαδόπουλος Γεώργιος
Τσούτσου Ειρήνη
Ψώνη Σταυρούλα

Επιστημονική Επιτροπή

Boerkoel Neal	Μαλαμίτση-Ruchner Αριάδνη
Di Renzo Gian Carlo	Μοσχόβη Μαρία
Weksberg Rosanna	Μπεράτης Νικόλαος
Αγγελούση Άννα	Μπότης Παναγιώτης
Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή	Πάμπανος Ανδρέας
Αναγνωστοπούλου Αικατερίνη	Παπαδόπουλος Γεώργιος
Ανατολίτου Φανή	Ρώμα Ελευθερία
Αντσακλής Αριστείδης	Σταμόγιαννου Λέλα
Αντωνάρκης Στυλιανός	Στρατάκης Κωνσταντίνος
Βαρβαρήγου Αναστασία	Στρατηγός Αλέξανδρος
Βέρβερη Αθηνά	Τεντολούρης Νικόλαος
Βουδούρης Νικόλαος	Τζουμάκα-Μπακούλα Χρύσα
Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα	Τσιούφης Κωνσταντίνος
Δεληγεώρογλου Ευθύμιος	Τσόλας Γεώργιος
Δρακάκης Πέτρος	Τσούτσου Ειρήνη
Ελευθεριάδης Μακάριος	Φιδάνη Στυλιανή
Θεοδωρίδου Μαρία	Φρυσιρά Ε. Ελένη
Καλανταρίδου Σοφία	Χαλαζωνίτης Αθανάσιος
Κίτρα-Ρούσσου Βασιλική	Χαρίτου Αντωνία
Κλημεντοπούλου Αλεξάνδρα	Χρυσόχου Χριστίνα
Κολιαλέξη Αγγελική	Ψαλτοπούλου Θεοδώρα
Λιάτσης Εμμανουήλ	Ψώνη Σταυρούλα
Μακρυθανάσης Περικλής	

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Επιστημονικό Πρόγραμμα

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

08:00 - 09:00 Προσέλευση - Εγγραφές

09:00 - 11:00 Προφορικές Ανακοινώσεις I

Προεδρείο: Γ. Παπαδόπουλος, Α. Πάμπανος, Ε. Τσούτσου

ΠΑ01 ΣΤΡΕΠΤΟΚΟΚΚΟΣ Α ΚΑΙ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ

Μαυρουδής Αλέξιος, Λημναίος Μάρκος

Φοιτητής, Πειραιάς

ΠΑ02 ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΔΥΟ ΚΑΝΑΛΟΠΑΘΕΙΕΣ ΝΑΤΡΙΟΥ: ΝΕΑΝΙΚΗ ΜΥΟΚΛΟΝΙΚΗ ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΟΙΚΟΓΕΝΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΠΙΣΟΔΙΑΚΟΥ ΠΟΝΟΥ ΤΥΠΟΥ 3

Γιαππζάκης Χρήστος^{1,2,3}, Δούκα Άννα^{1,2,3}, Γιαννακόδημος Στέλιος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα

⁴ Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Γεώργιος Γεννηματάς», Αθήνα

ΠΑ03 ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ 43 ΗΜΕΡΩΝ

Δημογεροντάκη Αφροδίτη, Μπαλή Μαρία, Μαγουλά Μαρούσα, Αθανασοπούλου Ευγενία-Ιωάννα, Μίσιου Γκεντιάννα, Καλαμαρά Παναγιώτα, Μαυρέλμου Μυρτώ-Μυρσίνη, Παπαγιαννίδη Μαρίνα, Ιωαννίδου Γερίνα, Σωτηρίου Σπυριδούλα

Παιδιατρική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Κορίνθου, Κόρινθος

ΠΑ04 ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΑ ΕΠΙ ΕΔΑΦΟΥΣ SDHD ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ

Θανάσουλα Φωτεινή¹, Παναγάκη Μαρία², Παπαδοπούλου Νεκταρία², Αγγελούση Άννα¹, Καλτσάς Γρηγόριος²

¹ Ενδοκρινολογικό τμήμα, Α' παθολογική κλινική, ΓΝΑ Λαϊκό, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

² Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Α' Προπαιδευτική και Παθολογική Κλινική, ΓΝΑ Λαϊκό, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

ΠΑ05 PATIENT-DERIVED AIRWAY ORGANOIDΣ BEARING LKB1/STK11 MUTATIONS UNCOVER SUSCEPTIBILITY TO METABOLIC STRESSORS

Angelopoulos Andriani, Papaspyropoulos Angelos, Gorgoulis G. Vassilis
Laboratory of Histology-Embryology, Medical School of Athens

ΠΑ06 ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΟΟΝΑΝ-ΛΙΚΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ (Ή ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ MAZZANTI) ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΑΝΕΠΑΡΚΗ ΑΥΞΗΣΗ ΚΑΙ ΔΥΣΜΟΡΦΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Λυγερού Ιωάννα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Κωνσταντουλάκης Παντελής², Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² Genotypes, SCIENCE LABS, Αθήνα

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

ΠΑ07 **ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PORETTI-BOLTSHAUSER: ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΜΕ ΚΥΣΤΕΙΣ ΚΑΙ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΣΤΟ LAMA1**

Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Βοργιά Πελαγία², Ραϊσάκη Μαρία³, Χριστοπούλου Γεωργία⁴, Κωνσταντουλάκης Παντελής⁴, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Ηράκλειο Κρήτης

³ Μονάδα Παιδοακτινολογίας, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

⁴ Genotypos, SCIENCE LABS, Αθήνα

ΠΑ08 **Η ΧΡΗΣΗ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ (ARRAY-CGH) ΣΤΗΝ ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ**

Κασσωτάκη Μαρία¹, Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Χατζηδάκη Ελευθερία², Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Κούρρη Ευγενία¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Χριστοπούλου Γεωργία³, Κωνσταντουλάκης Παντελής³, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Κρήτη

² Νεογολογική Κλινική και ΜΕΝ Νεογνών ΠαΓΝΗ, Κρήτη

³ Genotypos, SCIENCE LABS, Αθήνα

ΠΑ09 **ΜΗ ΣΥΝΔΡΟΜΙΚΗ ΝΕΥΡΟΑΙΣΘΗΤΗΡΙΑΚΗ ΒΑΡΗΚΟΪΑ: ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ**

Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Χατζάκης Νικόλαος², Γιατζάκης Χριστόφορος³, Σαϊίτης Ιωάννης⁴, Κωνσταντουλάκης Παντελής⁵, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² ΩΡΛ, Ηράκλειο Κρήτης

³ DNA biolab, Ηράκλειο Κρήτης

⁴ GENEMED, Ηράκλειο Κρήτης

⁵ Genotypos, SCIENCE LABS, Αθήνα

ΠΑ10 **ΝΟΣΟΣ ΚΑΤΑΚΡΑΤΗΣΗΣ ΧΥΛΟΜΙΚΡΩΝ ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ 11 ΜΗΝΩΝ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ SAR1B - ΠΡΩΤΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ**

Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Βασιλογιαννάκης Γεώργιος¹, Κόνιαρη Ελένη², Σκούμα Αναστασία³, Γραφάκου Όλγα⁴, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹, Παρασκάκης Εμμανουήλ¹

¹ Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΠαΓΝΗ

² Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας

³ Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού - Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, Νοσοκομείο Παιδων Αγία Σοφία, Αθήνα

⁴ Ενδογενείς Διαταραχές Μεταβολισμού, Κλινική Γενετικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

ΠΑ11 **ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑ**

Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή

Παιδίατρος-Κλινική Γενετίστρια, Μονάδα ΜΕΘ Μαιευτηρίου ΜΗΤΕΡΑ

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

ΠΑ12

ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΜΟΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ GORLIN ΤΥΠΟΥ 1

Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2}, Ζιάκας Νικόλαος^{1,2}, Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2}, Παπούλιδης Ιωάννης³, Βήλος Γεώργιος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Access To Genome, Εργαστήριο Γενετικών Αναλύσεων, Θεσσαλονίκη

⁴ Κλινική Πλαστικής Επανορθωτικής και Γναθοπροσωπικής Χειρουργικής, Νοσοκομείο Metropolitan General, Αθήνα

ΠΑ13

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΔΙΚΤΥΟ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, ΕΝΑ ΠΡΩΤΟΠΟΡΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΤΗΝ ΕΡΕΥΝΑ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Λιναρδάκη Εμμανουέλα, Βοργιά Έλενα, Τζαγκαράκη Ευμορφία, Πετράτου Διονυσία, Γκούμπλια Πωλίνα, Αγριτή Μάρω, **Στρατάκης Κωνσταντίνος** Διαγνωστική Γενετική και Ιατρική Ακριβείας (ΔΙΓΕΝΙΑ), Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας (IMBB), Ινστιτούτο Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ), Ηράκλειο Κρήτης

11:00 - 11:30

Διάλειμμα

11:30 - 13:30

Προφορικές Ανακοινώσεις II

Προεδρείο: **Σ. Αμέντα-Κυριαζή, Σ. Ψώνη, Α. Βέρβερη**

ΠΑ14

ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΩΣΗ ΜΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ SDHD ΓΟΝΙΔΙΟΥ

Σιαμπανοπούλου Βασιλική, Μυταρέλη Χρυσούλα, Καράμπελα Αθηνά, Παπαλέξης Πέτρος, Λαφιωνιάτης Αλέξανδρος-Αριστείδης, Θανάσουλα Φωτεινή, Παναγάκη Μαρία, Αγγελούση Άννα Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Α' Παθολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Λαϊκό», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

ΠΑ15

ΕΝΤΟΠΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΕΙΔΙΚΟΤΕΡΩΝ ΜΟΡΙΩΝ MicroRNA ΓΙΑ ΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΣΤΟΜΑΤΟΣ ΜΕΣΩ ΤΗΣ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ ΓΕΦΥΡΩΣΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΕΠΙΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2,3,4}, Βασιλείου Σταύρος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος², Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2,3,4}

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα

⁴ Γναθοπροσωπική Χειρουργική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

- ΠΑ16** **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΚΑΙ ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ: ΤΡΙΑΚΟΝΤΑΕΤΗΣ ΕΜΠΕΙΡΙΑ**
Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2,3}, Δούκα Άννα^{1,2,3}, Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2,3}, Βουμβουράκης Κωνσταντίνος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²
¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα
² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα
³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα
⁴ Β' Νευρολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο «Αττικών», Αθήνα
- ΠΑ17** **ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ALAGILLE ΤΥΠΟΥ 1**
Κόνιαρη Ελένη¹, Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2}, Γεωργούλια Κ. Κωνσταντίνα¹, Χρούσος Π. Γεώργιος², Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2}
¹ Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα
² Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα
- ΠΑ18** **ΡΙΖΚΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΣΕ ΚΛΟΑΚΟΓΕΝΗ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΑ**
Αλεξανδρής Δημήτριος, Αλεβιζόπουλος Νεκτάριος
Ογκολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών 'Ο Ευαγγελισμός', Αθήνα
- ΠΑ19** **ΑΝΑΝΤΙΣΤΟΙΧΙΑ ΒΙΟΠΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ - ΥΛΙΚΟΥ ΥΓΡΑΣ ΒΙΟΨΙΑΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΚΟΛΟΟΡΘΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΣΕΙΡΑΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ**
Αλεξανδρής Δημήτριος, Αλεβιζόπουλος Δημήτριος
Ογκολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών 'Ο Ευαγγελισμός', Αθήνα
- ΠΑ20** **ΣΥΝΔΡΟΜΟ SANFILIPPO Β ΣΕ ΠΑΙΔΙ 5 ΕΤΩΝ**
Δημογεροντάκη Αφροδίτη, Μπαλή Μαρία, Μαγουλά Μαρούσα, Αθανασοπούλου Ευγενία-Ιωάννα, Μίσιου Γκεντιάννα, Καλαμαρά Παναγιώτα, Μαυρέλου Μυρτώ-Μυρσίνη, Παπαγιαννίδη Μαρίνα, Ιωαννίδου Γερίνα, Σωτηρίου Σπυριδούλα
Παιδιατρική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Κορίνθου, Κορίνθος
- ΠΑ21** **ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ**
Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Λυγερού Ιωάννα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Παρασκάκης Εμμανουήλ¹, Δουλγεράκη Άρτεμις², Παπαδοπούλου Ελευθερία¹
¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Κρήτη
² Τομέας Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μεταβολισμού Μετάλλων, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού (ΙΥΠ), Αθήνα
- ΠΑ22** **ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΠΑΝΙΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΗΠΙΟΥ ΜΕ ΟΜΟΖΥΓΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ UFM1 ΤΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ 13q13**
Τάσσιου Ιωάννα, Κωλέτση Ισμήνη, Κοπάνου Μυρσίνη, Οικονόμου Ισμήνη, Μακρή Σοφία, Αδάμ Μαρία-Πορφυρία, Αναστασίου-Κατσαρδάνη Αναστασία
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Βόλου, «Αχιλλοπούλειο», Βόλος

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

ΠΑ23 **ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΙ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΗΣ ΘΥΛΑΚΙΟΤΡΟΠΟΥ ΟΡΜΟΝΗΣ (FSHR) ΚΑΙ ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΣΤΗΝ ΩΘΗΚΙΚΗ ΔΙΕΓΕΡΣΗ**
Κούρτη Βασιλική¹, **Κούρτη Μαρϊάνθη**², Σπυροπούλου Ισαβέλλα¹,
Κωνσταντινίδης Θεοχάρης⁴, Αναγνωστόπουλος Κωνσταντίνος⁵,
Μανωλόπουλος Ευάγγελος², Κουτλάκη Νικολέτα¹
¹ Εργαστήριο Εξωσωματικής Γονιμοποίησης, ΔΠΘ
² Εργαστήριο Φαρμακολογίας, ΔΠΘ
³ Εργαστήριο Μοριακής Αιματολογίας, ΔΠΘ
⁴ Εργαστήριο Βιοχημείας, ΔΠΘ

ΠΑ24 **Η ΟΔΥΣΣΕΙΑ ΤΟΥ ΚΑΘΟΡΙΣΜΟΥ ΠΑΘΟΓΕΝΕΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΠΟΥ ΕΝΤΟΠΙΣΘΗΚΕ ΣΕ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΦΟΡΕΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ: Η ΑΝΑΓΚΗ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗΣ ΟΛΙΣΤΙΚΗΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΑ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ**
Ουρανή Σοφία¹, Γραφάκου Όλγα¹, Κυπρή Έλενα², Πέτρου Πέτρος³,
Αθανασίου Αιμιλία¹, Κυρϊκάκου Ανδρέας⁴, Ηλία Αβραάμ⁵
¹ Τμήμα Κλινικής Γενετικής και Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού, Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος
² Medicover Genetics, Λευκωσία, Κύπρος
³ Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος
⁴ Τμήμα Παιδοενδοκρινολογίας, Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος
⁵ Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος

ΠΑ25 **ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ WES ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΒΟΡΕΙΑ ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΕΝΟΣ ΕΤΟΥΣ**
Αλβανού Μαρία¹, Ντάιου Χρυσούλα¹, Χατζηκυριακίδου Ανθούλα¹,
Λαμπρόπουλος Αλέξανδρος¹, Ματαυτή Ασημίνα², Διαμαντή Ελισάβετ³,
Φωτουλάκη Μαρία⁴, Τσακαλίδης Χρήστος³, Βέρβερη Αθηνά¹
¹ Μονάδα Γενετικής, Α' Μαιευτική Γυναικολογική Κλινική, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
² Β' Οφθαλμολογική Κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης.
³ Β' Νεογνολογική Κλινική & MENN ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
⁴ Δ' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

ΠΑ26 **13 ΧΡΟΝΙΑ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΚΑΘΟΡΙΣΜΕΝΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΘΕΝΤΑ ΣΕ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΚΕΝΤΡΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ: ΣΧΟΛΙΑΣΜΟΣ**
Αναστασίου-Κατσαρδάνη Αναστασία, **Τάσσιου Ιωάννα**, Κοπάνου Μυρσίνη,
Μακρή Σοφία, Μάγγου Χαρίκλεια
Παιδιατρική Κλινική και TENN (Τμήμα Ενδιάμεσης Νοσηλείας Νεογνών) και Προώρων,
Γενικό Νοσοκομείο Βόλου, Νομός Μαγνησίας

13:30 - 14:30 **Μεσημβρινή Διακοπή**

14:30 - 16:00 **Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Καρδιολογία**

Προεδρείο: **Κ. Τσιούφης, Χ. Χρυσοχόου, Α. Κολιαλέζη**

- Η σημασία του εθνικού δικτύου ιατρικής ακρίβειας στην καρδιολογία και στη θεραπευτική προσέγγιση των κληρονομικών και άλλων παθήσεων
Α. Αναστασάκης

8-10
Δεκεμβρίου
2023

**Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»**

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

- Κλινική γενετική στις μυοκαρδιοπάθειες
Γ. Ευθυμιάδης
- Ο ρόλος της Γενετικής στις μυοκαρδιοπάθειες
Χ. Βλαχόπουλος

16:00 - 17:30

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Ανοσολογία

Προεδρείο: **Ν. Τεντολούρης, Ε. Λιάτσης**

- Η συμβολή της γενετικής στη διάγνωση και αντιμετώπιση των σύμφυτων λαθών της ανοσίας
Μ. Κανάριου
- Γενετική του κληρονομικού αγγειοοιδήματος: Τι ξέρουμε και τι απομένει να μάθουμε
Α. Γερμενής
- Σύνδρομο Lynch και νεοπλασματική νόσος
Α. Παπανώτα

17:30 - 18:00

Δορυφορική Διάλεξη (σελ. 32)

18:00 - 18:30

Διάλειμμα

18:30 - 19:00

Δορυφορική Διάλεξη (σελ. 32)

19:00 - 19:30

Τελετή Έναρξης - Χαιρετισμοί

- **Φρουσίρα Ε. Ελένη**, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
- **Τσιούφης Κωνσταντίνος**, Καθηγητής Καρδιολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
- **Πατούλης Γεώργιος**, Πρόεδρος Ιατρικού Συλλόγου Αθηνών
- **Εξαδάκτυλος Αθανάσιος**, Πρόεδρος Πανελληνίου Ιατρικού Συλλόγου

19:30 - 20:45

Τιμητικές Διαλέξεις

Προεδρείο: **Ν. Μπεράτης, Ε. Φρουσίρα**

- Τιμητική Ομιλία «Εισ μνήμην» της Ομότιμης Καθηγήτριας Αικατερίνης Μεταξωτού
Α. Αντσακλής
- The genetic variability and the complexity of the phenotypes
Σ. Αντωνάρκης

Σάββατο 9 Δεκεμβρίου 2023

09:00 - 10:00

Κλινικό Φροντιστήριο I

Γενετικές Διαγνωστικές Εξετάσεις: Ενδείξεις και κλινική αξιολόγηση αποτελεσμάτων

Προεδρείο: **Ε. Φρυσιρά, Α. Αναγνωστοπούλου**

Εισηγητής: **Π. Μακρυθανάσης**

10:00 - 11:30

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στη Δερματολογία

Προεδρείο: **Α. Στρατηγός, Ε. Φρυσιρά, Σ. Αμέντα-Κυριαζή**

- Γενετική προδιάθεση μελανώματος
Ε. Στεφανάκη
- Φαρμακογονιδιωματική και δερματικά νοσήματα
Χ. Αντωνάτος
- Επεξεργασία γονιδιώματος και γενοδερματοπάθειες
Δ. Κυρίτση
- Πομφολυγώδης επιδερμόλυση
G. Petrof

11:30 - 12:00

Διάλειμμα

12:00 - 13:30

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στη Μαιευτική - Γυναικολογία

Προεδρείο: **Ε. Δελιγεώρογλου, Α. Πάμπανος, Α. Βέρβερη**

- Όψιμη αναγνώριση / Διάγνωση συγγενών ανωμαλιών στην κύηση
Σ. Σηφάκης
- Διακοπή κύησης: Πότε και γιατί;
Γ. Παπαδόπουλος
- Βιολογικές θεραπείες για την πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια
Σ. Καλανταρίδου
- Εμβρυϊκός φαινότυπος-Γενετική διερεύνηση και συμβουλευτική
Σ. Φιδάνη

13:30 - 14:30

Μεσημβρινή Διακοπή

14:30 - 16:00

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Έμβρυο-μητρική, Προγεννητικός Έλεγχος

Προεδρείο: **Α. Αντσακλής, Π. Δρακάκης, Μ. Ελευθεριάδης, Γ. Παπαδόπουλος**

- Προγεννητική διάγνωση συγγενών καρδιοπαθειών και συσχέτιση με γενετικά νοσήματα: Η προσέγγιση του Γυναικολόγου
Π. Αντσακλής

Σάββατο 9 Δεκεμβρίου 2023

- Παθοφυσιολογία του πρόωρου τοκετού σε γονιδιακό και κυτταρικό επίπεδο
Ι. Γραμματικάκης
- Prenatal exome sequencing (Pes): Εφαρμογή στον Προγεννητικό Έλεγχο
Ε. Μανωλάκος
- Σύγχρονες προσεγγίσεις στη γενετική θεραπεία των αιμοσφαιρινοπαθειών
Ν. Ανάγνου

16:00 - 16:30

Lecture: Medico-legal Implications of Prenatal Diagnosis Nowadays

Moderator: **A. Malamitsi-Puchner**

Speaker: **G-C. Di Renzo**

16:30 - 17:15

Δορυφορική Διάλεξη (σελ. 32)

17:15 - 17:45

Διάλειμμα

17:45 - 19:15

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Ογκολογία

Προεδρείο: **Θ. Ψαλτοπούλου, Μ. Μοσχόβη, Β. Κίτρα-Ρούσου**

- Κληρονομούμενος καρκίνος: Ιδιαιτερότητες στη θεραπευτική του αντιμετώπιση
Γ. Λύπας
- Γενετική και όγκοι νεφρού στα παιδιά: Από τη διάγνωση στη διαστρωμάτωση κινδύνου
Δ. Δογάνης
- Νεότερα γονίδια που σχετίζονται με την κληρονομική προδιάθεση στην πολυποδίαση και τον καρκίνο του παχέος εντέρου
Φ. Φωστήρα

19:15 - 20:45

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Ορθοπαιδική

Προεδρείο: **Α. Χαλαζωνίτης, Σ. Φιδάνη, Γ. Τσόλας**

- Η ανάπτυξη υποχόνδριων οστικών κύστεων στην οστεοαρθρίτιδα: Από την παθοφυσιολογία στη μικροαρχιτεκτονική των οστών και τις κλινικές εφαρμογές:
Ε. Χρονόπουλος
- Όγκοι οστών
Π. Παπαγγελόπουλος
- Σκολίωση: Γενετικά αίτια και μη
Μ. Χριστοδούλου

Κυριακή 10 Δεκεμβρίου 2023

- 09:00 - 10:00 **Κλινικό Φροντιστήριο II**
Γενετικές Διαγνωστικές Εξετάσεις: Ενδείξεις και κλινική αξιολόγηση αποτελεσμάτων
Προεδρείο: **Ε. Φρυσίρα, Α. Αναγνωστοπούλου**
Εισηγητής: **Π. Μακρυθανάσης**
- 10:00 - 11:30 **Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Αναπτυξιακή Παιδιατρική**
Προεδρείο: **Α. Κλημεντοπούλου, Π. Μπότης, Ε. Τσούτσου**
- Διατροφογενετική: Τι είναι και πώς εφαρμόζεται στην κλινική πρακτική;
Β. Κωνσταντινίδου
 - Γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες στη ΔΕΠΥ και τη Δυσλεξία
Π. Περβανίδου
 - Η προσφορά της τεχνητής νοημοσύνης και των μεγάλων δεδομένων στη Ιατρική ακριβείας και την γονιδιωματική έρευνα
Δ. Βλαχάκης
- 11:30 - 12:00 **Διάλεξη: Γενετικά σύνδρομα με δερματολογικές εμφανίσεις και ενδοκρινείς ή άλλους όγκους**
Προεδρείο: **Σ. Καλανταρίδου**
Εισηγητής: **Κ. Στρατάκης**
- 12:00 - 12:30 **Διάλειμμα**
- 12:30 - 14:00 **Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Παιδιατρική**
Προεδρείο: **Ν. Βουδούρης, Σ. Ψώνη**
- Γενετική διάγνωση και θεραπευτική αντιμετώπιση εξωδερμικών δυσπλασιών
Χ. Γιαπιτζάκης
 - Γενετική: Ένα σημείο εκκίνησης για την πρόληψη και τη θεραπεία της παχυσαρκίας
Μ. Χατζηψάλτη
 - Η Νευρογενετική στην καθημερινή πράξη: Κλινικά παραδείγματα
Γ. Ξηρομερήσιου
- 14:00 - 15:00 **Lectures**
Moderators: **Ch. Tzoumaka-Mpakoula, E. Fryssira**
- Clinical Applications of Long Read Sequencing
C. Boerkoel

Κυριακή 10 Δεκεμβρίου 2023

- Diagnostics for Neurodevelopmental Disorders: Impact of DNA Methylation Signatures
R. Weksberg

15:00 - 16:30 **Μεσημβρινή Διακοπή**

16:30 - 18:00

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στη Νεογνολογία
Προεδρείο: **A. Χαρίτου, A. Βαρβαρήγου, Φ. Ανατολίτου**

- Ο Γενετικός έλεγχος στη MENN
Γ. Δημητρίου
- Εξωκυττάρια κυστίδια και μη κωδικοποιά RNAs στην αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας
Σ. Σιαχανίδου
- Νεογνικό γενωμικό screening
X. Τσακαλίδης

18:00 - 18:30

Δορυφορική Διάλεξη (σελ. 32)

18:30 - 19:00

Διάλεξη: Genetics and Epigenetics vs Evolution and Development: Pediatric Implications

Προεδρείο: **M. Θεοδωρίδου, E. Ρώμα**
Εισηγητής: **Γ. Χρούσος**

19:00 - 20:30

Στρογγυλό Τραπέζι: Ιατρική Γενετική στην Ενδοκρινολογία

Προεδρείο: **A. Αγγελούση, A. Γαλλή-Τσινοπούλου, Λ. Σταμόγιαννου**

- Γενετικά αίτια πολλαπλής υποφυσιακής ανεπάρκειας
X. Κανακά-Gantenbein
- Η Γενετική βάση της Πρώιμης Ήβης
E. Χαρμανδάρη
- Νεογνικός διαβήτης: Όμοιος γονότυπος, διαφορετικής κλινικής πορείας και βαρύτητας φαινότυπος
K. Καραβανάκη

20:30 - 21:00

Συμπεράσματα - Λήξη Συνεδρίου

Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Γενετικής
(με διεθνή συμμετοχή)

from
Genomic Findings
to
Bedside Medicine

Ευρετήριο

Προέδρων - Ομιλητών

8-10
Δεκεμβρίου
2023

**Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»**

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Κοποδιτριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Boerkoel Neal

PhD, MD, Investigator, BC Children's Hospital, Clinical Associate Professor, Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of British Columbia, USA

Di Renzo Gian Carlo

MD, PhD, FRCOG (hon), FACOG (hon), FICOG (hon), Professor of Obstetrics, Maternal-Fetal Medicine and Gynecology Coordinator, Centre for Perinatal and Reproductive Medicine, University of Perugia, Italy, Professor, Department of Obstetrics, Gynecology and Perinatal Medicine IM Sechenov First State University, Russia, Professor, Wayne State University Medical School, USA, past General Secretary, FIGO, Founding Editor in Chief, Journal of Maternal Fetal and Neonatal Medicine (UK), Hon Editor in Chief, Maternal Fetal Medicine (CMA, China), Director, the Alliance for Global Women's Medicine (GLOWM), Co-President, the New European Surgery Academy (NESA), Director, PREIS School (The Permanent International and European School of Perinatal, Neonatal and Reproductive Medicine, Florence), Hon President Asia Pacific Health Association (Pediatric-Neonatology Branch)

Petrof Gabriela

MD, PhD, Dermatology Consultant, Great Ormond Children's Hospital NHS Foundation Trust, London

Weksberg Rosanna

MD, PhD, Clinical Geneticist, Division of Clinical and Metabolic Genetics, Professor, Departments of Paediatrics, Molecular Genetics, Institute of Medical Sciences, USA

Αγγελούση Άννα

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Ενδοκρινολογίας & Παθολογίας Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α., ΓΝΑ «ΛΑΪΚΟ», Αθήνα

Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή

MD, PhD, Παιδίατρος - Κλινική Γενετίστρια, Επιστημονική Υπεύθυνη Κλινικής Γενετικής, Νοσοκομείο «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα

Ανάγνου Νικόλαος

Καθηγητής Βιολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Διευθυντής Εργαστηρίου Κυτταρικής και Γονιδιακής Θεραπείας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα

Αναγνωστοπούλου Αικατερίνη

MSc, PhD, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG, EBMG Registered Genetic Counsellor, Επιστημονική Υπεύθυνη Νευρογενετικών & Σπάνιων Γενετικών Παθήσεων, Neoscreen, Αθήνα

Αναστασάκης Άρης

MD, PhD, Καρδιολόγος, Επιστημονικός Υπεύθυνος Μονάδας Κληρονομικών και Σπάνιων Καρδιαγγειακών Παθήσεων, Καρδιοχειρουργικό Κέντρο «ΩΝΑΣΕΙΟ», Αθήνα

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

- Ανατολίτου Φανή** PhD, Αντιπρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, Γεν. Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας Περιγεννητικής Ιατρικής, Συντονίστρια Διευθύντρια Παιδιάτρων, Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική «ΡΕΑ», Αθήνα
- Αντσακλής Αριστείδης** MD, PhD, FRCOG (Hon.), Καθηγητής Μαιευτικής - Γυναικολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, τ. Πρόεδρος της Εθνικής Αρχής Ιατρικής Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Υπερήχων στην Ιατρική και Βιολογία HSUMB, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Προγεννητικής Διάγνωσης και Θεραπείας του Εμβρύου, Πρόεδρος της Μεσογειακής Εταιρείας Υπερήχων στη Μαιευτική και Βιολογία MEDUOG, Αθήνα
- Αντσακλής Πάνος** Μαιευτήρας - Γυναικολόγος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Αντωναράκης Στυλιανός** Καθηγητής & Πρόεδρος Τμήματος Γενετικής Ιατρικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Γενεύης, Διευθύντης Ινστιτούτου Γενετικής και Γονιδιωματικής Ige3, Ελβετία
- Αντωνάτος Χάρης** Υποψήφιος Διδάκτωρ, Εργαστήριο Γενετικής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα
- Βαρβαρήγου Αναστασία** τ. Καθηγήτρια Παιδιατρικής & Νεογνολογίας Πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα
- Βέρβερη Αθηνά** Ιατρός Γενετίστρια-Παιδίατρος, MSc, PhD, CCT(UK), ΓΝΘ «ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ», Θεσσαλονίκη
- Βλαχάκης Δημήτριος** Αναπληρωτής Καθηγητής Γενετικής, Εργαστήριο Γενετικής, Τμήμα Βιοτεχνολογίας, Σχολή Εφαρμοσμένης Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας, Γεωπονικό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ερευνητής Α βαθμίδας, Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας, Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αναπληρωτής Καθηγητής, Ομάδα Σχεδιασμού Αλγορίθμων και Βιοπληροφορικής, Τμήμα Πληροφορικής, Σχολή Φυσικών, Μαθηματικών και Μηχανικών Επιστημών, King's College London, Αντιπρόεδρος Επιτροπής Αξιολόγησης και Αποζημίωσης Φαρμάκων Ανθρώπινης Χρήσης, ΕΟΦ, Υπουργείο Υγείας, Αθήνα
- Βλαχόπουλος Χαράλαμπος** Καθηγητής Καρδιολογίας, Α' Καρδιολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ΓΝΑ «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ», Αθήνα

8-10
Δεκεμβρίου
2023

**Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»**
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

- Βουδούρης Νικόλαος** Παιδίατρος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Συντονιστής Νεογνολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα
- Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα** Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας με εξειδίκευση στον Σακχαρώδη Διαβήτη, Διευθύντρια Β' Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ, ΠΓΝΘ «ΑΧΕΠΑ», Θεσσαλονίκη
- Γερμενής Αναστάσιος** Ομότιμος Καθηγητής Ανοσολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Αντεπιστέλλον Μέλος της Ακαδημίας Αθηνών, Λάρισα
- Γιαπιτζάκης Χρήστος** Αναπληρωτής Καθηγητής Γενετικής, Υπεύθυνος Μονάδας Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Γραμματικάκης Ιωάννης** MD, MCs, PhD, Μαιευτήρας - Γυναικολόγος, Διευθυντής ΕΣΥ, Γ' Μαιευτική Γυναικολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα
- Δεληγεώρογλου Ευθύμιος** Ομότιμος Καθηγητής Μαιευτικής - Γυναικολογίας / Παιδικής & Εφηβικής Γυναικολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Ειδικός Παιδογυναικολόγος, Πρόεδρος ΔΣ Ελληνικής Εταιρείας Γυναικολογικής Ενδοκρινολογίας, Αθήνα
- Δημητρίου Γ. Γαβριήλ** Καθηγητής Παιδιατρικής & Νεογνολογίας Πανεπιστημίου Πατρών, Διευθυντής Παιδιατρικής Κλινικής, ΜΕΝΝ, ΜΕΘ Παιδών, ΠΓΝΠ, Πάτρα
- Δογάνης Δημήτριος** MD, PhD, MSc, Παιδίατρος - Ογκολόγος, Διευθυντής Ογκολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Γεν. Γραμματέας ΕΕΠΑΟ, Αθήνα
- Δρακάκης Πέτρος** Καθηγητής Μαιευτικής - Γυναικολογίας, Διευθυντής Γ' Μαιευτικής & Γυναικολογικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα
- Ελευθεριάδης Μακάριος** Αναπληρωτής Καθηγητής Μαιευτικής - Γυναικολογίας - Εμβρυομητρικής και Περιγεννητικής Ιατρικής, Β' Μαιευτική Γυναικολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο «ΑΡΕΤΑΙΕΙΟ», Αθήνα
- Ευθυμιάδης Γεώργιος** Καθηγητής Καρδιολογίας, Α' Καρδιολογική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ, ΠΓΝΘ «ΑΧΕΠΑ», Θεσσαλονίκη

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Θεοδωρίδου Μαρία	Παιδίατρος - Λοιμωξιολόγος, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
Καλανταρίδου Σοφία	Καθηγήτρια Μαιευτικής - Γυναικολογίας και Στείρωσης, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
Κανακά - Gantenbein Χριστίνα	MD, PhD, FMH(CH), Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Α' Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Πρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, Αθήνα
Κανάριου Μαρία	Παιδίατρος, Παιδιατρική Ανοσολογία, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Diploma in Immunology, UoL, Διευθύντρια «ΙΑΣΩ ΠΑΙΔΩΝ», Αθήνα
Καραβανάκη Κυριακή	Καθηγήτρια Παιδιατρικής και Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Υπεύθυνη Ιατρείου Διαβήτη & Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. ΚΥΡΙΑΚΟΥ», Αθήνα
Κίτρα-Ρούσσου Βασιλική	Παιδίατρος - Αιματολόγος, Υπεύθυνη Μονάδας Μεταμόσχευσης Αιμοποιητικών Κυττάρων, Ογκολογική Κλινική Παιδών & Εφήβων, Νοσοκομείο «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα
Κλημεντοπούλου Αλεξάνδρα	MD, PhD, Παιδίατρος, Αναπτυξιακή Παιδίατρος, Αθήνα
Κολιαλέξη Αγγελική	Ιατρικός Γενετιστής, Δρ. Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Αθήνα
Κυρίτση Δήμητρα	Δερματολόγος - Αφροδισιολόγος, Επίκουρη καθηγήτρια Δερματολογίας, Α' Δερματολογική Κλινική ΑΠΘ, Prof. Dr. med. Universitätsklinikum Freiburg, Γερμανία
Κωνσταντινίδου Βαλεντίνη	Δρ., Διαιτολόγος - Διατροφολόγος, Εξειδίκευση στη Διατροφογενετική, Αθήνα - Βαρκελώνη
Λιάτσης Εμμανουήλ	Παιδίατρος - Ανοσολόγος, Συντονιστής - Διευθυντής, Τμήμα Ανοσολογίας και Ιστοσυμβατότητας, Νοσοκομείο Παιδών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
Λύπας Γεώργιος	Παθολόγος - Ογκολόγος, Διευθυντής Τμήματος Παθολογικής Ογκολογίας / Γενετικής Ογκολογίας, Νοσοκομείο «ΥΓΕΙΑ», Αθήνα

8-10
Δεκεμβρίου
2023

**Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»**
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτίριο 15

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Μακρυθανάσης Περικλής	MD, PhD, PD, Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
Μαλαμίτση-Puchner Αριάδνη	Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Νεογνολογίας ΕΚΠΑ, Πρόεδρος Επιτροπής «Περιγεννητικής Φροντίδας» ΚΕΣΥ, Αθήνα
Μανωλάκος Εμμανουήλ	PhD, ErCLG, Γενετιστής, Διευθυντής Access To Genome-ATG, Αθήνα
Μοσχόβη Μαρία	Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Ογκολογική Μονάδα «ΜΑΡΙΑΝΝΑ Β. ΒΑΡΔΙΝΟΓΙΑΝΝΗ - ΕΛΠΙΔΑ», Νοσοκομείο Παιδων «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
Μπεράτης Νικόλαος	Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα
Μπότσης Παναγιώτης	Αναπτυξιακός Παιδίατρος, Διευθυντής ΕΣΥ, Μονάδα Αναπτυξιακής Παιδιατρικής, Γ' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα
Ξηρομερήσιου Γεωργία	Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Νευρολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα
Πάμπανος Ανδρέας	MD, PhD, Κυτταρολόγος, Εργαστηριακός Γενετιστής, Επιστημονικός Υπεύθυνος Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, ΓΝΑ «ΕΛΕΝΑ ΒΕΝΙΖΕΛΟΥ - ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Αθήνα
Παπαγελόπουλος Παναγιώτης	Καθηγητής & Διευθυντής Α' Πανεπιστημιακής Ορθοπαιδικής Χειρουργικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα
Παπαδόπουλος Γεώργιος	MD, PhDc, Παιδίατρος - Νεογνολόγος, Επιμελητής Α' ΕΣΥ, Νεογνολογικό Τμήμα, ΜΕΝΝ, ΓΝΑ «ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Γενικός Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής, τ. Μέλος Δ.Σ. ΕΝΕ, Αθήνα
Παπανώτα Αριστέα-Μαρία	MD, PhD, Ειδικευόμενη Παθολογικής Ογκολογίας, ΓΝΑ «ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Αθήνα
Περβανίδου Παναγιώτα	Καθηγήτρια Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Α' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Πρόεδρος «Ελληνικής Εταιρείας Αναπτυξιακών Παιδιάτρων», Αθήνα

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

- Ρώμα Ελευθερία** Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Επιστημονική Διευθύντρια Παιδογαστρεντερολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παιδων «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα
- Σηφάκης Σταύρος** Μαιευτήρας - Γυναικολόγος, Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης, τ. Διευθυντής ΕΣΥ ΠΑΓΝΗ, Diploma in Fetal Medicine Επιστημονικός Διευθυντής «ΜΗΤΕΡΑ ΚΡΗΤΗΣ», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Υπερήχων στη Μαιευτική Γυναικολογία, Ηράκλειο
- Σιαχανίδου Σουλτάνα** MD, Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Νεογνολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
- Σταμόγιαννου Λέλα** Παιδίατρος, Συντονίστρια Διευθύντρια Παιδιατρικής Κλινικής, Νοσοκομείο Παιδων «Π. & Α. ΚΥΡΙΑΚΟΥ», Αθήνα
- Στεφανάκη Ειρήνη** Δερματολόγος - Αφροδισιολόγος, ΕΔΙΠ ΕΚΠΑ, Α' Κλινική Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Αφροδισίων & Δερματικών Νόσων «ΑΝΔΡΕΑΣ ΣΥΓΓΡΟΣ», Αθήνα
- Στρατάκης Κωνσταντίνος** Διευθυντής Ερευνών Γενετικής του Ανθρώπου & Ιατρικής Ακριβείας, IMBB, ΙΤΕ, Πρόεδρος Επιστημονικού Συμβουλίου Ερευνητικού Ινστιτούτου ΕΛΠΕΝ, Διευθυντής Ιατρικής Γενετικής Νοσοκομείο «ΕΡΡΙΚΟΣ ΝΤΥΝΑΝ», Καθηγητής Ιατρικής Σχολής, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου, Ομότιμος Ερευνητής Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας
- Στρατηγός Αλέξανδρος** Καθηγητής Δερματολογίας - Αφροδισιολογίας, Διευθυντής Α' Κλινικής Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Αφροδισίων & Δερματικών Νόσων «ΑΝΔΡΕΑΣ ΣΥΓΓΡΟΣ», Αθήνα
- Τεντολούρης Νικόλαος** Καθηγητής Παθολογίας, Υπεύθυνος Διαβητολογικού Κέντρου & Ερευνητικού Διαβητολογικού Εργαστηρίου, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΓΝΑ «ΛΑΪΚΟ», Αθήνα
- Τζουμάκα-Μπακούλα Χρύσα** Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Τσακαλίδης Χρήστος** Νεογνολόγος, Καθηγητής Νεογνολογίας ΑΠΘ, Διευθυντής Β' Νεογνολογικής Κλινικής & ΜΕΝΝ ΑΠΘ, ΓΝΘ «ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ», Θεσσαλονίκη

8-10
Δεκεμβρίου
2023

**Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»**

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτίριο 15

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Τσιούφης Κωνσταντίνος	Καθηγητής Καρδιολογίας, Διευθυντής Α' Καρδιολογικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΓΝΑ «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ», Πρόεδρος Ευρωπαϊκής Εταιρείας Υπέρτασης, Αθήνα
Τσόλας Γεώργιος	Παιδίατρος, Διευθυντής Παιδιατρικής Κλινικής, «METROPOLITAN HOSPITAL», Αθήνα
Τσούτσου Ειρήνη	Παιδίατρος, Κλινικός Γενετιστής, Επιμελήτρια Α', Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας, ΓΝΑ «ΓΕΝΝΗΜΑΤΑΣ», Αθήνα
Φιδάνη Στυλιανή	Παιδίατρος, Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Β' Παιδιατρική Κλινική ΓΠΝΘ «ΑΧΕΠΑ», Τμήμα Ιατρικής ΑΠΘ, Θεσσαλονίκη
Φρυσίρα Ελένη	MD, MSc, PhD, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Τακτικό μέλος UEMS και ETRs, Πρόεδρος ΔΣ ΕΕΙΓ, Αθήνα
Φωστήρα Φλωρεντία	Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Συνεργαζόμενη Ερευνήτρια Βαθμίδος Γ', Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής Ανθρώπου, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος, Αθήνα
Χαλαζωνίτης Αθανάσιος	Συντονιστής Διευθυντής Ακτινολογικού Εργαστηρίου, Διευθυντής Ιατρικής Υπηρεσίας ΓΝΑ «ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Αθήνα
Χαρίτου Αντωνία	Παιδίατρος - Νεογολόγος-Εντατικολόγος, Συντονίστρια - Διευθύντρια ΜΕΝΝ, Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική «ΡΕΑ», Αντιπρόεδρος της Ελληνικής Εταιρείας Περιγεννητικής Ιατρικής (ΕΕΠΙ), Αθήνα
Χαρμανδάρη Ευαγγελία	MD, MSc, PhD, MRCP(UK), CCT(UK), Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Διευθύντρια Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών «Γενική και Εξειδικευμένη Παιδιατρική: Κλινική Πράξη και Έρευνα», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας, Αθήνα
Χατζηψάλτη Μάρα	Παιδίατρος - Παιδοενδοκρινολόγος, Διευθύντρια ΕΣΥ, Α' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. ΚΥΡΙΑΚΟΥ», Αθήνα
Χριστοδούλου Μιχαήλ	MD, MSc, PhD, Χειρουργός - Ορθοπεδικός, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Ρόδος
Χρονόπουλος Ευστάθιος	Ορθοπαιδικός - Χειρουργός, Καθηγητής Ορθοπαιδικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Διευθυντής ΕΕΠΜΣ, Αθήνα

Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Χρούσος Γεώργιος

Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής και Ενδοκρινολογίας, Διευθυντής Ερευνητικού Πανεπιστημιακού Ινστιτούτου Υγείας Μητέρας, Παιδιού και Ιατρικής Ακρίβειας, Επικεφαλής Έδρας UNESCO Εφηβικής Υγείας και Ιατρικής, Μονάδα Κλινικής και Μεταφραστικής Έρευνας, ΕΚΠΑ, Αθήνα

Χρυσοχόου Χριστίνα

MD, PhD, Καρδιολόγος, Διευθύντρια ΕΣΥ Α' Καρδιολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Υπεύθυνη Ιατρείου Καρδιακής Ανεπάρκειας, Αθήνα

Ψαλτοπούλου Θεοδώρα

Παθολόγος, Καθηγήτρια Επιδημιολογίας και Προληπτικής Ιατρικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Ψώνη Σταυρούλα

MD, PhD, Παιδίατρος, Διδάκτωρ Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ, Ακαδημαϊκή Υπότροφος Πανεπιστημίου Πελοποννήσου, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αθήνα

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ01

ΣΤΡΕΠΤΟΚΟΚΚΟΣ Α ΚΑΙ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ

Μαυρουδής Αλέξιος, Λημναίος Μάρκος

Φοιτητής, Πειραιάς

Εισαγωγή: Ο στρεπτόκοκκος τύπου Α είναι ένα παθογόνο βακτήριο που επιδρά στις φυσιολογικές διεργασίες του ανθρώπινου οργανισμού με αποτέλεσμα τη φλεγμονή και την υπερβολική αντίδραση του ανοσοποιητικού συστήματος.

Σκοπός: Η μελέτη των πιο σημαντικών μηχανισμών μόλυνσης και παθογένειας του μικροοργανισμού.

Υλικό: Βιβλιογραφική μελέτη από έγκριτο επιστημονικό περιοδικό "frontiers in cellular and infection Microbiology" που δημοσιεύεται το 2021 και περιγράφει συνοπτικά τους μηχανισμούς της στρεπτοκοκκικής λοίμωξης.

Μεθοδολογία: Αναζήτηση συστηματικής ανασκόπησης στην ηλεκτρονική πλατφόρμα (pub med), χωρίς κανένα περιορισμό.

Αποτελέσματα: Κύριος μηχανισμός δράσης είναι η έκφραση επιτόπων που λειτουργούν ως υπεραντιγόνα και στοχεύουν στην ενεργοποίηση των ενεργών Τ-λεμφοκυττάρων, οδηγώντας σε ανεξέλεγκτη απελευθέρωση μεγάλου αριθμού κυτταροκινών (IL-6, TNF-β, TNF-α) και στο τοξικό σπητικό σύνδρομο. Άλλοι μηχανισμοί παθολογίας αποτελούν οι τοξίνες και τα υδρολυτικά ένζυμα του βακτηρίου. Είναι μηχανισμοί μοριακής τροποποίησης των κυττάρων στόχων ή ακόμα μπορεί και να σχηματίζουν λοιμώδη σύμπλοκα ενεργοποίησης της πυρόπρωσης των μακροφάγων και της υπερ-κοκκίωσης των ουδετεροφίλων. Προκαλείται, λοιπόν, ένας φαύλος κύκλος φλεγμονής με άμεση συνέπεια την εμφάνιση διεισδυτικών λοιμώξεων με ιδιαίτερη νοσηρότητα.

Συμπεράσματα: Η μελέτη των μηχανισμών παθολογίας του στρεπτόκοκκου Α αποτελεί πρόκληση για τη κατανόηση των ανοσολογικών επιπλοκών της νόσου. Παράλληλα, η ανασκόπηση τους κρίνεται απαραίτητη για την ανάπτυξη θεραπευτικών μεθόδων με στόχο τη μείωση των πιο σοβαρών λοιμώξεων.

ΠΑ02

ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΔΥΟ ΚΑΝΑΛΟΠΑΘΕΙΕΣ ΝΑΤΡΙΟΥ: ΝΕΑΝΙΚΗ ΜΥΟΚΛΟΝΙΚΗ ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΟΙΚΟΓΕΝΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΠΙΣΟΔΙΑΚΟΥ ΠΟΝΟΥ ΤΥΠΟΥ 3

Γιαππζάκης Χρήστος^{1,2,3}, Δούκα Άννα^{1,2,3}, Γιαννακόδημος Στέλιος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα

⁴ Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Γεώργιος Γεννηματάς», Αθήνα

Εισαγωγή: Τα γονίδια που κωδικοποιούν υπομονάδες των καναλιών του νατρίου εκφράζονται στο νευρικό σύστημα και στο μυϊκό σύστημα. Μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια προκαλούν ένα εύρος νοσημάτων, που συλλογικά ονομάζονται καναλοπάθειες του νατρίου.

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

Σκοπός: Παρουσιάζεται η γενετική μελέτη μίας περίπτωσης συνύπαρξης νεανικής μυοκλονικής επιληψίας και οικογενούς συνδρόμου επεισοδιακού πόνου τύπου 3.

Υλικό - Μεθοδολογία: Γυναίκα 40 ετών, που παραπέμφθηκε από νευρολόγο, είχε εμφανίσει προοδευτική μυοκλονική επιληψία και συνοδό μυϊκό άλγος κυρίως στην ωμική ζώνη και στο πρόσωπο. Μετά τη λήψη οικογενειακού ιστορικού τριών γενεών, πραγματοποιήθηκε σε απομόνωση DNA από δείγμα αίματος και διενεργήθηκε γενετική μελέτη αλληλούχησης όλων των εξονίων (WES).

Αποτέλεσμα: Η μελέτη WES ανέδειξε τρεις πιθανότητα παθολογικές παραλλαγές στην ασθενή: α) Στο γονίδιο *SCN1A* (2q24.3), το οποίο κωδικοποιεί την υπομονάδα A του τύπου I νευρωνικού καναλιού του νατρίου και εκφράζεται κυρίως στον εγκέφαλο, βρέθηκε σε ετεροζυγωτία η παραλλαγή c. 3785T>A:p.I1262N, β) Στο γονίδιο *SCN1A* (3p22.2), που κωδικοποιεί την υπομονάδα A του τύπου II του νευρωτικού καναλιού του νατρίου και εκφράζεται σε αλγαισθητικούς νευρώνες των γαγγλίων της ράχης και του τριδύμου, βρέθηκαν σε σύνθετη ετεροζυγωτία οι παραλλαγές: c. 508T>C:p.Y170H και c. 1181T>G:p.L394X. Καμία από τις προαναφερθείσες παραλλαγές δεν έχει αναφερθεί έως τώρα στη βιβλιογραφία.

Συμπεράσματα: Σύμφωνα με το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, την κλινική εικόνα και την γενετική ανάλυση, εκτιμάται ότι η ασθενής εμφανίζει δύο καναλοπάθειες νατρίου: τη νεανική μυοκλονική επιληψία αυτοσωματικού επικρατητικού τύπου (που οφείλεται στην παρερμηνεύσιμη μεταλλαγή στο γονίδιο *SCN1A*) και το οικογενές σύνδρομο επεισοδιακού πόνου τύπου 3 (που οφείλεται σε μεταλλαγές στο γονίδιο *SCN1A*).

ΠΑ03

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ 43 ΗΜΕΡΩΝ

Δημογεροντάκη Αφροδίτη, Μπαλή Μαρία, Μαγουλά Μαρούσα, Αθανασοπούλου Ευγενία-Ιωάννα, Μίσιου Γκεντιάνα, Καλαμαρά Παναγιώτα, Μαυρέλου Μυρτώ-Μυρσίνη, Παπαγιαννίδη Μαρίνα, Ιωαννίδου Γερίνα, Σωτηρίου Σπυριδούλα

Παιδιατρική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Κορίνθου, Κόρινθος

Εισαγωγή: Η κυστική ίνωση αποτελεί μία συχνή αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια του παιδιατρικού πληθυσμού. Οφείλεται σε μεταλλάξεις της πρωτεΐνης CFTR, η οποία έχει ρυθμιστικό ρόλο στη διαμεμβρανική αγωγιμότητα των ηλεκτρολυτών.

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας είναι η ανάδειξη της συμβολής της γενετικής ιατρικής στην υγεία των ατόμων και των επιδράσεων που δύναται να επιφέρει στην οικογένεια, τον οικογενειακό προγραμματισμό, την κοινωνία και την οικονομία.

Υλικό: Παρουσιάζεται κλινική περίπτωση βρέφους 43 ημερών με διαρροϊκές κενώσεις και μειωμένη πρόσληψη βάρους.

Μεθοδολογία: Βρέφος θήλυ 43 ημερών προσεκομίσθη στα ΤΕΠ λόγω διαρροϊκών κενώσεων (7-10/ημέρα, κιτρινόχρες, χωρίς προσμίξεις) και μη ικανοποιητική πρόσληψη βάρους (12,5g/ημέρα). A/I: νοσηλεία για παρόμοια συμπτωματολογία, στην οποία διενεργήθηκε τεστ ιδρώτα που ήταν παθολογικό. Κατά την κλινική εξέταση, η ασθενής ήταν σε καλή γενική κατάσταση, ζωηρή, αιμοδυναμικά σταθερή, απύρετη, με ΒΣ: 3800g (3^η-15^η ΕΘ), με ερυθηματώδες, κηλιδώδες εξάνθημα συρρέον κατά τόπους στον κορμό, στη ράχη και στα άνω άκρα, λευκάζον στην πίεση, απολέπιση βροχιόλων άμφω.

Προφορικές Ανακοινώσεις

Αποτελέσματα: Στο τριτοβάθμιο νοσοκομείο, ελήφθη εργαστηριακός έλεγχος (SGOT: 264, SGPT: 134, Mg: 2.4, Cl: 89, παγκρεατική ελαστάση <5.8μg/g). Έγινε γονιδιακός έλεγχος όπου βρέθηκε παθολογική μετάλλαξη p.Phe508del του γονιδίου CFTR σε ομοζυγωτία. Ετέθη σε pos παγκρεατικά ένζυμα, λιποδιαλυτές βιταμίνες, ουροσοδεσοξυχολικό οξύ και αμοξυκιλίνη/κλαβουλανικό. Έγιναν αναπνευστικές φυσικοθεραπείες, με εκπαίδευση των γονέων. Η ασθενής παρέμεινε απύρετη, με βελτίωση της κλινικής εικόνας και της σίτισης.

Συμπεράσματα: Οι μεταλλάξεις του γονιδίου F508del είναι οι πιο συχνές που οδηγούν σε κυστική ίνωση. Νέες θεραπευτικές μέθοδοι που στοχεύουν στη βελτιωμένη παραγωγή, επεξεργασία και λειτουργία της ελαττωματικής CFTR πρωτεΐνης (CFTR modulators) εφαρμόζονται σε ομοζυγώτες ασθενείς, με βελτίωση του προσδόκιμου επιβίωσης (ellexacaftor-tezacaftor-ivacaftor).

ΠΑ04

ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΑ ΕΠΙ ΕΔΑΦΟΥΣ SDHD ΜΕΤΑΜΟΛΛΗΣΗ

Θανάσσυλα Φωτεινή¹, Παναγάκη Μαρία², Παπαδοπούλου Νεκταρία²,
Αγγελούση Άννα¹, Καλτσάς Γρηγόριος²

¹ Ενδοκρινολογικό τμήμα, Α' παθολογική κλινική, ΓΝΑ Λαϊκό, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

² Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Α' Προπαιδευτική και Παθολογική Κλινική, ΓΝΑ Λαϊκό, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Εισαγωγή: Τα παραγαγγλιώματα (PGL) είναι σπάνιοι νευροενδοκρινικοί όγκοι των γαγγλίων του συμπαθητικού/παρασυμπαθητικού συστήματος, με ισχυρό γενετικό υπόστρωμα σε ποσοστό 40%.

Σκοπός: Η ανάδειξη της περίπτωσης πολλαπλών PGL σε έδαφος μετάλλαξη της σουκινικής αφυδρογονάσης D (SDHD).

Υλικό: Άρρεν 17 ετών, με επεισόδια ταχυκαρδίας και σπθθάγχης με παθολογικό ηλεκτροκαρδιογράφημα, υπεβλήθη σε MRI καρδιάς όπου απεικονίστηκε ωοειδές μόρφωμα δεξιάς κολποκοιλιακής αύλακας διαμέτρου 3,1 εκ, ενώ από τον ορμονικό έλεγχο ανιχνεύθηκαν αυξημένες κατεχολαμίνες πλάσματος-ούρων. Επιπλέον απεικονίστηκε με CT κοιλίας, MIBG, FDG-PET, Ga- PET/CT ανέδειξαν παθολογική πρόσληψη σε πολλαπλά μορφώματα κατά μήκος της παρασυμπαθητικής αλυσού. Υποβλήθηκε σε καρδιοχειρουργική αφαίρεση του μορφώματος της δεξιάς κολποκοιλιακής αύλακας και εκτομή δύο μορφωμάτων παρασπονδύλια αριστερά. Ιστοπαθολογικά επιβεβαιώθηκε η διάγνωση εξωπενεφριδιακών παραγαγγλιωμάτων, με ανοσοϊστοχημικά ευρήματα υπερ πιθανής υποκείμενης μετάλλαξης στο μοριακό μονοπάτι της ψευδοϋποξίας (Cluster 1), στο γονίδιο του συμπλόκου SDH. Ο γονιδιακός έλεγχος όντως ανέδειξε θετική μετάλλαξη της SDHD.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε απομόνωση του DNA από δείγμα αίματος και έπειτα πλήρης διερεύνηση αλληλουχίας DNA και μεγάλων γονιδιακών αναδιατάξεων, με τη μέθοδο Next Generation Sequencing.

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση ανέδειξε την παρουσία της παθογόνου μετάλλαξης c.112C>T/p.(Arg38*) στο γονίδιο SDHD. Ο πατέρας διεγνώσθη επίσης με την ίδια μετάλλαξη.

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

Συμπεράσματα: Σε περιπτώσεις πολλαπλών PGL, η γενετική συμβουλευτική είναι ζωτικής σημασίας τόσο για την προσαρμογή εξατομικευμένης ιατρικής προσέγγισης για το πάσχον μέλος της οικογένειας όσο και την ορθή επιτήρηση των υπόλοιπων μελών που βρίσκονται σε κίνδυνο για εκδήλωση της νόσου.

ΠΑ05

PATIENT-DERIVED AIRWAY ORGANOIDS BEARING LKB1/STK11 MUTATIONS UNCOVER SUSCEPTIBILITY TO METABOLIC STRESSORS

Angelopoulou Andriani, Papaspyropoulos Angelos, Gorgoulis G. Vassilis
Laboratory of Histology-Embryology, Medical School of Athens

Introduction: Non-small cell lung cancer (NSCLC) is one of the most common and deadly cancers. The tumor suppressor LKB1/STK11 is frequently mutated in lung adenocarcinomas (LUAD) and has been associated with metabolic reprogramming in cancer.

Objective: This work exploits the metabolic stress induced by LKB1 loss to selectively target LUAD harboring LKB1 mutations with metabolic stressors.

Material: Patient-derived airway organoids, being the most accurate 3D *in vitro* model closely mimicking the organ characteristics, offer a valuable preclinical platform for drug evaluation.

Methodology: LUAD organoids harboring TP53 and/or LKB1 mutations were derived from tumor resections, and wild-type organoids were CRISPR/Cas9-engineered to acquire only these mutations.

Results: LUAD organoids resemble the morphology and proliferative capacity of tumor, while wild-type organoids recapitulate lung carcinogenesis by acquiring P53 and/or LKB1 mutations (Figure 1A,B). Piceatannol and Tyrphostin23 were identified for selectively targeting CRISPR/Cas9-engineered and LUAD organoids harboring LKB1 mutations. The sensitivity was detected by drug screening in organoid cultures and organoid xenografts (Figure 2A-C).

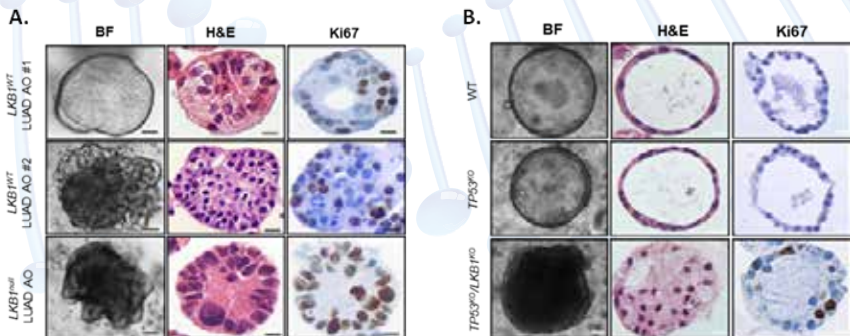


Figure 1: Generation of (A) LUAD and (B) CRISPR/Cas9-engineered airway organoids harboring TP53 and/or LKB1 mutations

Προφορικές Ανακοινώσεις

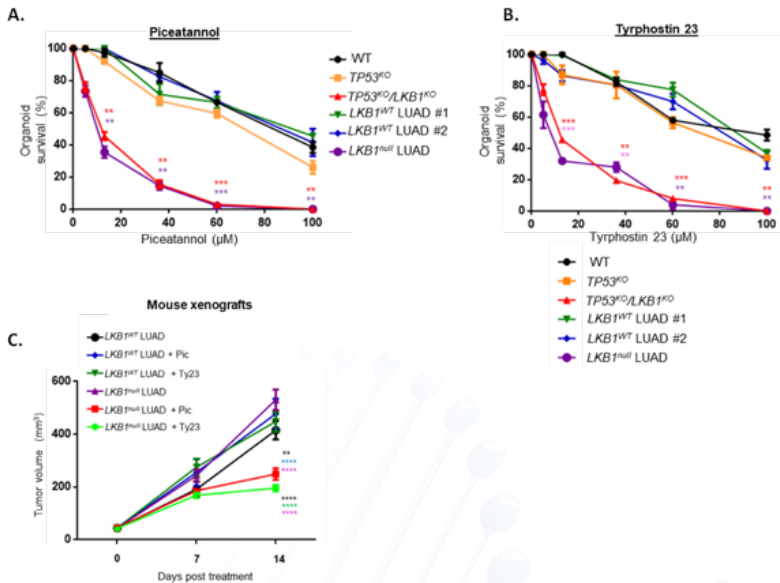


Figure 2: Drug screening of airway organoids with (A) Piceatannol and (B) Tyrphostin23. (C) Estimation of tumor volume after 14-days treatment

Conclusions: Combination of genetics and drug screenings revealed that LKB1 deficiency sensitizes tumor organoids to Piceatannol and Tyrphostin23, rendering these promising therapeutic candidates for targeted NSCLC therapy.

ΠΑ06

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΟΟΝΑΝ-ΛΙΚΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ (Ή ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΜΑΖΖΑΝΤΙ) ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΑΝΕΠΑΡΚΗ ΑΥΞΗΣΗ ΚΑΙ ΔΥΣΜΟΡΦΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Γρωιωτάκης Ιωάννης¹, Λυγερού Ιωάννα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Κωνσταντουλάκης Παντελής², Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² Genotipos, SCIENCE LABS, Αθήνα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο τύπου Noonan με χαλαρές αναγεννημένες τρίχες (Noonan Syndrome-like disorder with Loose Anagen Hair [NSLAH]) ή σύνδρομο Mazzanti παρουσιάζει κοινό φαινότυπο με το σύνδρομο Noonan, ανεπάρκεια αύξησης σχετιζόμενη με έλλειμμα GH, αναπτυξιακή καθυστέρηση και εκτοδερμικές διαταραχές.

Σκοπός: Άρρεν βρέφος 8 μηνών παραπέμπεται για έλεγχο λόγω ανεπαρκούς θρέψης, σε συνδυασμό με ιδιάζοντα κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά.

Υλικό-Μέθοδος: Πρόκειται για 2^ο τέκνο φαινοτυπικά υγιών γονέων, ΤΜ, ΚΤ, ΒΓ <3η ΕΘ. Προγεννητικά arrayCGH, λόγω οριακά αυξημένης αυχενικής διαφάνειας

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

και ήπιας βράχυσης μακρών οστών, ήταν φυσιολογική. Από την γέννηση αναπτύσσεται σε βάρος και μήκος σταθερά < 3^ο ΕΘ ενώ η περίμετρος κεφαλής μεταξύ 15^ο – 50^ο ΕΘ. Επισκοπικά διαπιστώθηκαν σχετική μακροκεφαλία, ιδιάζον προσωπίο με προέχον μέτωπο, αβαθείς οφθαλμικοί κόγχοι με προβάλλοντες οφθαλμούς και ραμφοειδής μύτη. Επιπλέον, παρατηρήθηκε θολωτή υπερώα, λεπτοφυείς τρίχες κεφαλής και πολλαπλά αιμαγγειώματα. Από το U/S καρδιάς και κοιλίας βρέθηκαν ανοικτό ωοειδές τρήμα και εξωνεφρικές πυέλοι άμφω, αντίστοιχα. Λοιπός εργαστηριακός και παρακλινικός έλεγχος ήταν φυσιολογικός. Με βάση τα παραπάνω στάλθηκε Whole Exome Sequencing (WES) εστιασμένο σε γονίδια σχετιζόμενα με κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και διαταραχές ανάπτυξης.

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε ετεροζυγωτία παθογόνου παραλλαγής στο γονίδιο SHOC2, μεταλλάξεις του οποίου συνδέονται με το NSLAIH και κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο. Το NSLAIH ανήκει στις RASopathies, ομάδα συνδρόμων που προκαλούνται από μεταλλάξεις γονιδίων που κωδικοποιούν συστατικά ή ρυθμιστές της οδού Ras/mitogen-activated protein kinase (MAPK) και σχετίζονται με προδιάθεση καρκινογένεσης.

Συμπεράσματα: Παιδιατρικοί ασθενείς με ανεπαρκή αύξηση και ιδιάζοντα φαινότυπο θα πρέπει να παραπέμπονται για γενετικό έλεγχο. Η συμβολή του στοχευμένου WES στην πρώιμη διάγνωση και αντιμετώπιση σπάνιων γενετικών νοσημάτων είναι πολύ σημαντική.

ΠΑ07

ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PORETTI-BOLTSHAUSER: ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΜΕ ΚΥΣΤΕΙΣ ΚΑΙ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΣΤΟ LAMA1

Γωνιώτακης Ιωάννης¹, Βοργιά Πελαγία², Ραϊσάκη Μαρία³, Χριστοπούλου Γεωργία⁴, Κωνσταντουλάκης Παντελής⁴, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Ηράκλειο Κρήτης

³ Μονάδα Παιδοακτινολογίας, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

⁴ Genotypos, SCIENCE LABS, Αθήνα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Poretti-Boltshauser [Poretti-Boltshauser Syndrome (PTBHS)], OMIM #615960, αποτελεί αυτοσωματικά υπολειπόμενη κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από παρεγκεφαλιδική δυσπλασία, υποπλασία σκώληκα, παρεγκεφαλιδικές κύστεις και ποικίλου βαθμού δυστροφία αμφιβληστροειδούς. Οι πάσχοντες παρουσιάζουν καθυστέρηση ανάπτυξης κινητικότητας, μη εξελισσόμενη αταξία, οφθαλμοκινητική απραξία, μυωπία και σχετικά καλή νοητική λειτουργία.

Σκοπός: Βρέφος άρρεν 5 μηνών παραπέμπεται λόγω αδυναμίας παρακολούθησης οριζόντια κινούμενου στόχου, νυσταγμοειδών κινήσεων οφθαλμών, νωθρής αντίδρασης στο φως και χωρότητας οπτικών θηλών. Σημειώνεται κορμική υποτονία, αδυναμία στήριξης και ήπιος τρόμος κεφαλής.

Υλικό-Μέθοδος: Από τον οφθαλμολογικό έλεγχο διαπιστώθηκε υψηλή μυωπία και αποχρωματισμός θηλών άμφω. Από την μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου αναδείχθηκαν υποσκληριδικές δομικές βλάβες: παθολογική ελίκωση/δυσπλασία παρεγκεφαλίδας, υποφλοιώδεις κύστεις στο δεξιό παρεγκεφαλιδικό ημισφαίριο,

Προφορικές Ανακοινώσεις

υποπλασία άνω παρεγκεφαλιδικών σκελών και σκώληκα. Με βάση τα παραπάνω ευρήματα στάθηκε WES για έλεγχο γονιδίων σχετιζόμενων με δυσπλασία παρεγκεφαλίδας, συγγενή μυϊκή δυστροφία - δυστρογλυκανοπάια.

Αποτελέσματα: Η διάγνωση τεκμηριώθηκε κατόπιν ανεύρεσης ομοζυγωτίας μετάλλαξης p.(Lys978Glufs*46) στο γονίδιο LAMA1. Η συγκεκριμένη παθογόνος παραλλαγή οδηγεί στην τροποποίηση του πλαισίου ανάγνωσης και την δημιουργία πρώιμου κωδικονίου λήξης, με αποτέλεσμα την απουσία λαμινίνης ή την παραγωγή μη λειτουργικής πρωτεΐνης. Η λαμινίνη είναι εξωκυττάρια πρωτεΐνη που ευθύνεται για την ακεραιότητα των ιστών, την εμβρυονική ανάπτυξη και διαμόρφωση της αγγείωσης. κυρίως σε αμφιβλοστροειδή και παρεγκεφαλίδα.

Συμπεράσματα: Η διενέργεια WES προσφέρει δυνατότητα πρώιμης διάγνωσης συνδρόμων με αλληλοεπικαλυπτόμενους φαινότυπους και αποφυγή διαγνωστικής οδύσεως για την οικογένεια. Το γονίδιο LAMA1 θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στα γονιδιακά πάνελ όταν υπάρχουν ανάλογες κλινικές και απεικονιστικές ενδείξεις, καθώς η διάγνωση του PTBHS είναι σχετικά καλύτερης πρόγνωσης σε σχέση με σύνδρομα όπως το Joubert και μορφές συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-δυστρογλυκανοπάθειας.

ΠΑ08

Η ΧΡΗΣΗ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ (ARRAY-CGH) ΣΤΗΝ ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ

Κασσωτάκη Μαρία¹, Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Χατζηδάκη Ελευθερία², Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Κούρρη Ευγενία¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Χριστοπούλου Γεωργία³, Κωνσταντουλάκης Παντελής³, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Κρήτη

² Νεογνολογική Κλινική και ΜΕΝ Νεογνών ΠαΓΝΗ, Κρήτη

³ Genotypes, SCIENCE LABS, Αθήνα

Εισαγωγή: Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες ευθύνονται για ένα ευρύ φάσμα σύνθετων φαινοτύπων, συμπεριλαμβανομένης της νοητικής υστέρησης και των συγγενών ανωμαλιών. Η εισαγωγή του μοριακού καρυότυπου ή μικροσυστοιχειών συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (array-CGH) βελτιώνει το ποσοστό διάγνωσης αυτών. Το κύριο πλεονέκτημα της array-CGH είναι η ικανότητα ανίχνευσης ποσοτικών αλλαγών στο DNA, όπως ανευπλοειδίες, μικροελλείμματα και μικροδιπλασιασμοί, με πολύ μεγαλύτερη ανάλυση συγκριτικά με συμβατικό καρυότυπο.

Σκοπός: Αποτελέσματα array-CGH σε παιδιατρικούς ασθενείς με υποψία γενετικού συνδρόμου.

Υλικό-Μέθοδος: Καταγράφηκαν στοιχεία 21 ασθενών, ηλικίας 3 ημερών έως 10 ετών νοσηλευόμενων σε ΜΕΝ και Παιδιατρική Κλινική από 08/2020 έως 10/2023, με παραπομπή για array-CGH. Η ανάλυση πραγματοποιήθηκε με τη χρήση ειδικής πλατφόρμας και λογισμικού βάσει του Human Genome Assembly GRCh37: Feb.2009 hg19.

Αποτελέσματα: Ενδείξεις array-CGH ήταν αναπτυξιακή καθυστέρηση και ατισμός σε 11/21 ασθενείς. Κρανιοπροσωπικές δυσμορφίες, συγγενείς ανωμαλίες καρδιαγγειακού/νεφρών και επιληψία παρουσίασαν 11/21, 6/21 και 3/13 ασθενείς, αντίστοιχα. Η array-CGH ανέδειξε παθολογικά ευρήματα σε

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτίριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

10/21 ασθενείς. Μικροδιπλασιασμοί και μικροελλείμματα βρέθηκαν σε 3/10 και σε 6/10 ασθενείς, αντίστοιχα. Σε έναν ασθενή παρατηρήθηκε συνδυασμός διπλασιασμού και ελλείμματος στο ίδιο χρωμόσωμα. Τα ευρήματα σχετιζόνταν με γνωστό σύνδρομο όπως το Di-George σε 1 ασθενή και σε 9 /10 ασθενείς με σπανιότερα σύνδρομα, όπως: ανάστροφου διπλασιασμού/ελλείμματος 8p, CHAMP1-σχετιζόμενου με αναπτυξιακή καθυστέρηση, ελλείμματος στο 16p11.2 σε δύο ασθενείς και μικροδιπλασιασμού 22q11.2. Τέλος, 4/10 ασθενείς εμφάνισαν ευρήματα αβέβαιης κλινικής σημασίας.

Συμπεράσματα: Η χρήση array-CGH θέτει την τελική διάγνωση σε περιπτώσεις παιδιατρικών ασθενών με υποψία γενετικού συνδρόμου λόγω εμφάνιση νευροαναπτυξιακών διαταραχών και ιδιάζοντος φαινότυπου. Ο ακριβής καθορισμός της χρωμοσωμικής ατυπίας συμβάλλει στο σχεδιασμό θεραπευτικής φροντίδας και στην παροχή συμβουλευτικής.

ΠΑ09

ΜΗ ΣΥΝΔΡΟΜΙΚΗ ΝΕΥΡΟΑΙΣΘΗΤΗΡΙΑΚΗ ΒΑΡΗΚΟΪΑ: ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ

Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Γωνιατάκης Ιωάννης¹, Χατζάκης Νικόλαος², Γιατζάκης Χριστόφορος³, Σαΐτης Ιωάννης⁴, Κωνσταντουλάκης Παντελής⁵, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

² ΩΡΛ, Ηράκλειο Κρήτης

³ DNA biolab, Ηράκλειο Κρήτης

⁴ GENEMED, Ηράκλειο Κρήτης

⁵ Genotypes, SCIENCE LABS, Αθήνα

Εισαγωγή: Ως Μη Συνδρομική Νευροαισθητήρια Βαρηκοΐα (ΜΣΝΒ) ορίζεται η μερική ή ολική έκπτωση της ακοής, χωρίς συνυπάρχοντα παθολογικά ευρήματα. Η συγγενής κληρονομική βαρηκοΐα στο 70% έχει μη συνδρομική αιτιολογία, με επιπολασμό 3-4:10.000 νεογνά. Η ΜΣΝΒ παρουσιάζει γενετική ετερογένεια, καθώς έχουν καταγραφεί περισσότερα από 125 υπεύθυνα γονίδια, με πιο συχνό το γονίδιο GJB2 που κωδικοποιεί την connexin 26.

Σκοπός-Υλικό-Μέθοδος: Συγκέντρωση και καταγραφή στοιχείων τεσσάρων ασθενών ηλικίας 21 μηνών έως 13 ετών, που παραπέμφθηκαν στην Παιδιατρική Κλινική τη χρονική περίοδο 08/2022-06/2023, κατόπιν παθολογικού ακοολογικού ελέγχου, με ακουστικά προκλητά δυναμικά (Auditory Brainstem Response, ABR). Ο γενετικός έλεγχος έγινε με την τεχνική Whole Exome Sequencing (WES), επικεντρωμένος σε γονίδια σχετιζόμενα με βαρηκοΐα.

Αποτελέσματα: Κανένας από τους ασθενείς δεν παρουσίαζε συνδρομικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά, ενώ μία ασθενής διερευνήθηκε για τρανσμινασαιμία. Θετικό οικογενειακό ιστορικό βαρηκοΐας είχαν 3/4 ασθενείς, ενώ παθολογικά ευρήματα στον απεικονιστικό έλεγχο οι 2/4 ασθενείς. Από τα αποτελέσματα του WES, οι 3/4 ασθενείς είχαν σημειακές αλλαγές σε γονίδια σχετιζόμενα με ΜΣΝΒ. Αναλυτικότερα, ένας ασθενής ήταν ομοζυγώτης παθολογικής αλλαγής στο γονίδιο GJB2, ένας ασθενής ετεροζυγώτης αλλαγής αγνώστου κλινικής σημασίας (Variant of Unknown Significance, [VUS]) στο γονίδιο MYO7A, που έχει συσχετιστεί με ΜΣΝΒ και ΣΝΒ. Τέλος, μία ασθενής ήταν ετεροζυγώτης VUS στα γονίδια OTOF, TNC, CDH23, NARS2 και TSHZ1. Ο πατέρας της ασθενούς ανέδειξε επίσης ετεροζυγωτία στο αυτοσωμικό επικρατητικό γονίδιο TNC με παθολογικό ακοολογικό έλεγχο.

Προφορικές Ανακοινώσεις

Συμπεράσματα: Η χρήση τεχνολογίας νέας γενιάς αλληλούχισης DNA στοχευμένη σε ομάδα σχετιζόμενων γονιδίων αποτελεί χρήσιμο εργαλείο στην διερεύνηση της κληρονομικής βαρνηκότητας, προσφέροντας πληροφορίες που βοηθούν στην πληρέστερη αντιμετώπιση, πρόγνωση και γενετική συμβουλευτική της οικογένειας.

ΠΑ10

ΝΟΣΟΣ ΚΑΤΑΚΡΑΤΗΣΗΣ ΧΥΛΟΜΙΚΡΩΝ ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ 11 ΜΗΝΩΝ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ SAR1B - ΠΡΩΤΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Φουντουλάκη Αλεξάνδρα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹, Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Βασιλογιαννάκης Γεώργιος¹, Κόνιαρη Ελένη², Σκούμα Αναστασία³, Γραφάκου Όλγα⁴, Παπαδοπούλου Ελευθερία¹, Παρασκάκης Εμμανουήλ¹

¹ Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΠΑΓΝΗ

² Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας

³ Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού - Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, Νοσοκομείο Παιδών Αγία Σοφία, Αθήνα

⁴ Ενδογενείς Διαταραχές Μεταβολισμού, Κλινική Γενετικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος

Εισαγωγή: Η Νόσος Κατακράτησης Χυλομικρών (Chylomicron Retention Disease, CRD) είναι σπάνια διαταραχή απορρόφησης λιπιδίων με επιπολασμό < 1: 1 εκατομμύριο πληθυσμού. Είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος λόγω μετάλλαξης του γονιδίου SAR1B που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Sar1b, η οποία εμπλέκεται στη μεταφορά χυλομικρών από ενδοπλασματικό δίκτυο στη συσκευή Golgi.

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ	Σχεδόν πάντα	Συνήθη	Σπάνια
Ανεπαρκής πρόσληψη βάρους	✓		
Ανεπάρκεια λιποδιαλυτών βιταμινών	✓		
Στεατόρροια/διάρροια	✓		
Δυσασπορρόφηση λίπους	✓		
Απουσία χυλομικρών, κατόπιν φόρτισης με γεύμα λίπους	✓		
Μετεωρισμός		✓	
Έμετοι		✓	
Ηπατομεγαλία			✓
Στεάτωση			✓
Μειωμένα αντανακλαστικά			✓

Σκοπός: Παρουσίαση των κλινικοεργαστηριακών δεδομένων και γονιδιακού ελέγχου βρέφους που διαγνώστηκε με CRD.

Υλικό/Μέθοδος: Θήλυ 11 μηνών προσκομίζεται λόγω ανεπαρκούς πρόσληψης βάρους, αυξημένων τρανσαμινασών και περιστασιακά βλέννης στα κόπρανα.

Ενδελεχής έλεγχος δεν οδήγησε σε γνωστή αιτία. Ακολούθησε έλεγχος βάσει λιπιδαιμικού προφίλ βρέφους και γονέων και στη συνέχεια γενετική ανάλυση με NGS και βιοπληροφορική ανάλυση.

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

Αποτελέσματα:

Χοληστ(mg/dl)	56	Λιποδιαλυτές βιταμίνες:	
HDL (mg/dl)	18	Βιταμίνη –Α (ΦΤ 0.14-0.43)	0.44
LDL (mg/dl)	21,	Βιταμίνη –Ε (ΦΤ 3.5-8)	1.20
Τριγλ (mg/dl)	83	Βιταμίνη –D (ΦΤ >20)	50.55 (υπό αγωγή)
Απολιποπρωτεΐν η Α (ApoA) mg/dl	67		
Απολιποπρωτεΐν η Β (ApoB) mg/dl	33	Τρανσαμινάσες:	
Λιποπρωτεΐνη Α ρ mg/dl	2.7	SGOT (ΦΤ<35)	146
		SGPT (ΦΤ<35)	125

Επίπεδα λιπιδίων γονέων: φυσιολογικά.

NGS: ομοζυγωτία μετάλλαξης SAR1B:c.349-1G>C, με αποτέλεσμα μη φυσιολογική παραγωγή πρωτεΐνης Sar1b. Είναι η πρώτη περιγραφή αυτής της μετάλλαξης στην Ελλάδα.

Συμπεράσματα: Σε βρέφη και παιδιά με ανεπαρκή πρόσληψη βάρους και εφόσον έχουν αποκλειστεί συνήθη αίτια, έλεγχος λιπιδίων. Σε περιπτώσεις ανεύρεσης υποχοληστερολαιμίας με φυσιολογικά επίπεδα τριγλυκεριδίων, να γίνεται γονιδιακός έλεγχος για CRD.

ΠΑ11

ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑ

Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή

Παιδίατρος- Κλινική Γενετίστρια, Μονάδα ΜΕΘ Μαιευτηρίου ΜΗΤΕΡΑ

Περιστατικό 1

Εισαγωγή: Νεογνό φαινοτυπικά υγιών γονέων νοσηλευόμενο στη ΜΕΘ με πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες.

Κλινική εικόνα: IUGR, δυσμορφικά, υπερτονία, μεσοκοιλιακή και μεσοκοιλιακή επικοινωνία. Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου: γλοιώτικη απεικόνιση περικοιλιακής λευκής ουσίας. WGS: μετατόπιση πλαισίου ανάγνωσης στο γονίδιο IFIH1.

Συμπέρασμα: Aicardi-goutieres με αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα-γονιδιακή θεραπεία. Γενετική συμβουλευτική.

Περιστατικό 2

Εισαγωγή: 2^ο παιδί φαινοτυπικά υγιών γονέων χωρίς συγγένεια μεταξύ τους παραπέμπεται για γενετική εκτίμηση λόγω χαμηλού αναστήματος, πολλαπλών λοιμώξεων και τρίχωσης εφηβαίου.

Κλινική εικόνα: Χαμηλό ανάστημα, τρίχωση οσχέου και οριακή μακροκεφαλία. WES: μετάλλαξη στο γονίδιο ANKRD11.

Προφορικές Ανακοινώσεις

Συμπέρασμα: KBG σύνδρομο με αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα - θεραπεία με αυξητική ορμόνη Γενετική συμβουλευτική μετά από:

- Καλή κλινική εξέταση και επανεξέταση
- Μαιευτικό και κληρονομικό ιστορικό
- Γονείς μαζί στη γενετική εκτίμηση και γενετικός έλεγχος πριν την επόμενη κύηση

ΠΑ12

ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΜΟΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ GORLIN ΤΥΠΟΥ 1

Παπτζάκης Χρήστος^{1,2}, Ζιάκας Νικόλαος^{1,2}, Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2}, Παπουλίδης Ιωάννης³, Βήλος Γεώργιος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακρυβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Access To Genome, Εργαστήριο Γενετικών Αναλύσεων, Θεσσαλονίκη

⁴ Κλινική Πλαστικής Επανορθωτικής και Γναθοπροσωπικής Χειρουργικής, Νοσοκομείο Metropolitan General, Αθήνα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Gorlin ή σύνδρομο σύνδρομο βασικοκυτταρικών σπίλων αποτελεί μια αυτοσωματική επικρατητική διαταραχή, με συχνότητα περίπου 1:30.000 άτομα. Χαρακτηρίζεται από την παρουσία σπιλοειδών βασικοκυτταρικών καρκινωμάτων του δέρματος και οδοντογενών κερατινοκύστεων των οστών των γνάθων. Άλλες εκδηλώσεις του συνδρόμου περιλαμβάνουν βοθρία στις παλάμες και τα πόδια, ενασβεστίωση του δρεπάνου του εγκεφάλου, κύστεις των ωοθηκών, κρανιοπροσωπικές διαταραχές και άλλες σκελετικές ανωμαλίες. Το σύνδρομο οφείλεται σε μεταλλαγές στα γονίδια *PTCH1* (θέση 9q22.32, τύπος 1, 85% των περιπτώσεων) και *SUFU* (θέση 10q24.32, τύπος 2).

Σκοπός: Η παρουσίαση της κλινικής και μοριακής γενετικής μελέτης μίας περίπτωσης συνδρόμου Gorlin.

Υλικό-Μέθοδος: Σε κορίτσι 15 ετών με μακροκεφαλία, συγγενή καταρράκτη αριστερού οφθαλμού, στραβισμό, υπερτελορισμό, ενασβεστίωση στο δρέπανο του εγκεφάλου, τέσσερις οστεολυτικές εξεργασίες άνω και κάτω γνάθων, καθώς και τέσσερις δερματικούς σπίλους, τέθηκε η κλινική υποψία του συνδρόμου Gorlin. Το οικογενειακό ιστορικό της ήταν ελεύθερο από αντίστοιχα περιστατικά κύστεων των γνάθων. Σε δείγμα DNA της ασθενούς από περιφερικό αίμα διενεργήθηκε αλληλούχιση όλων των εξονίων (WES). Έγινε επιβεβαίωση των κλινικά σημαντικών ευρημάτων με χρωμοσωματικές μικροσυστοιχίες υψηλής ευκρίνειας (CMA).

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση έδειξε την ύπαρξη μίας ετερόζυγης έλλειψης 2.5 εκατομμυρίων βάσεων (Mb) στην χρωμοσωματική θέση 9q22.32q22.33, που περιλαμβάνει 15 γονίδια μεταξύ των οποίων και το γονίδιο *PTCH1*, που σχετίζεται με το σύνδρομο Gorlin τύπου 1.

Συμπεράσματα: Σύμφωνα με το ατομικό και το οικογενειακό ιστορικό, την κλινική εικόνα και τη γενετική ανάλυση, εκτιμάται ότι η ασθενής εμφανίζει το αυτοσωματικό επικρατές σύνδρομο Gorlin τύπου 1, λόγω de novo μεταλλαγής στο γενετικό τόπο 9q22.32q22.33 που εμπεριέχει το γονίδιο *PTCH1*.

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ13

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΔΙΚΤΥΟ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, ΕΝΑ ΠΡΩΤΟΠΟΡΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΤΗΝ ΕΡΕΥΝΑ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Λιναρδάκη Εμμανουέλα, Βοργιά Έλενα, Τζαγκαράκη Ευμορφία, Πετράτου Διονυσία, Γκούμπλια Πωλίνα, Αग्रιτή Μάρω, **Στρατάκης Κωνσταντίνος**
Διαγνωστική Γενετική και Ιατρική Ακρίβειας (ΔΙΓΕΝΙΑ), Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας (IMBB), Ινστιτούτο Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ), Ηράκλειο Κρήτης

Το Ελληνικό Δίκτυο Μοριακής Ογκολογίας (ΕΔΙΜΟ) από την ίδρυσή του, το 2022, προσφέρει υπηρεσίες ανάλυσης βιοδεικτών μοριακής ογκολογίας σε ασθενείς με αιματολογικά ή συμπαγή νεοπλάσματα, ενώ, παράλληλα, στοχεύει στη δημιουργία μίας ψηφιακής βάσης δεδομένων, η οποία θα συνδέσει την ανίχνευση των βιοδεικτών με τα κλινικά στοιχεία των δειγμάτων. Στο δίκτυο συμμετέχουν το ΙΤΕ, το Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, το Εθνικό Κέντρο Έρευνας Φυσικών Επιστημών «Δημόκριτος», το Ελληνικό Ινστιτούτο Παστέρ, το Ερευνητικό Κέντρο Βιοϊατρικών Επιστημών «Αλέξανδρος Φλέμινγκ», το Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, το Πανεπιστήμιο Κρήτης και το Πανεπιστήμιο Πατρών, παρέχοντας υπηρεσίες και προσεγγίσεις εξατομικευμένης ιατρικής, οι οποίες θα αναβαθμίσουν την υγειονομική περίθαλψη στη χώρα μας, καθώς θα προσφέρουν στους ασθενείς όχι μόνο αποτελεσματικότερη θεραπεία, αλλά και έγκαιρη εφαρμογή κατάλληλης πρόληψης. Με την προσέλκυση νέων πόρων, να ενταχθούν στο δίκτυο όλες οι ογκολογικές κλινικές και οι ερευνητικοί και ακαδημαϊκοί φορείς της χώρας, ώστε να προωθηθεί ευρύτερα η ερευνητική δραστηριότητα και η αξιοποίηση και της επιστημονικής γνώσης, η οποία δημιουργείται στο πλαίσιο του ΕΔΙΜΟ.

ΠΑ14

ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΩΣΗ ΜΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ SDHD ΓΟΝΙΔΙΟΥ

Σιαμpanοπούλου Βασιλική, Μυταρέλη Χρυσούλα, Καράμπελα Αθηνά, Παπαλέξης Πέτρος, Λαφωινιάτης Αλέξανδρος-Αριστείδης, Θανάσουλα Φωτεινή, Παναγάκη Μαρία, Αγγελούση Άννα

Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Α΄ Παθολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Λαϊκό», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Εισαγωγή: Τα παραγαγγλιώματα (PGL) είναι σπάνιοι εξωεπινεφριδιακοί νευροενδοκρινικοί όγκοι των γαγγλίων του συμπαθητικού ή του παρασυμπαθητικού νευρικού συστήματος. Συχνά αναπτύσσονται στα πλαίσια κληρονομούμενων γονιδιακών μεταλλάξεων, οι οποίες στην πλειοψηφία τους κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο.

Σκοπός: Η ανάδειξη της περίπτωσης ενός συνδρόμου οικογενούς παραγαγγλιώματος με μετάλλαξη της σουκινικής αφυδρογονάσης D (SDHD).

Υλικό: Θήλυ 17 ετών, γεννηθείσα στην Κρήτη, με αναφερόμενες κεφαλαλγίες και εμβοές ώτων από εξαμήνου, διαγνώσθηκε μέσω βιοοπτικού υλικού με δύο ευμεγέθη παραγαγγλιώματα, στο δεξιό καρωτιδικό σωματίο και στο δεξιό σφραγιτιδικό τμήμα. Δύο έτη από την αρχική διάγνωση διενεργήθηκε γονιδιακός έλεγχος, κατά τον οποίο ανευρέθη θετική μετάλλαξη της SDHD, οπότε και διενεργήθηκε γονιδιακός έλεγχος στα υπόλοιπα τέσσερα μέλη της οικογένειας.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε απομόνωση του DNA από δείγμα αίματος και έπειτα από αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR), ακολούθησε αλληλούχισξη εξωνίων των γονιδίων SDHB και SDHD, με τη μέθοδο Sanger.

Προφορικές Ανακοινώσεις

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση του αίματος της ασθενούς ανέδειξε την παρουσία της παθολογικού μετάλλαξης c.148insA (p.His50fsX18) στο εξώνιο 2 του γονιδίου SDHD, η οποία κωδικοποιεί το υπόστρωμα D του ενζύμου της σουκινικής αφυδρογονάσης. Δεν ανιχνεύθηκε παθολογός μετάλλαξη στο γονίδιο SDHB. Ο πατέρας και τα δύο άλλα τέκνα διεγνώσθησαν επίσης με την ίδια μετάλλαξη. Δύο έτη μετά την ανεύρεση της μετάλλαξης, η αδερφή της ασθενούς διαγνώσθηκε επίσης με τραχηλικό παραγαγγλίωμα αριστερού καρωτιδικού σωματίου.

Συμπεράσματα: Ο ενδελεχής ετήσιος έλεγχος στα μέλη της οικογένειας οδήγησε στη διάγνωση παραγαγγλιώματος και στο δεύτερο τέκνο της οικογένειας. Η διενέργεια γενετικού ελέγχου σε περιπτώσεις σπάνιων ενδοκρινολογικών νοσημάτων κρίνεται ιδιαίτερα σημαντική, δεδομένου ότι επιτρέπει την έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση αυτών.

ΠΑ15

ΕΝΤΟΠΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΕΙΔΙΚΟΤΕΡΩΝ ΜΟΡΙΩΝ MicroRNA ΓΙΑ ΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΣΤΟΜΑΤΟΣ ΜΕΣΩ ΤΗΣ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ ΓΕΦΥΡΩΣΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΕΠΙΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Γιαπωνή Ιριγένεια^{1,2,3,4}, Βασιλείου Σταύρος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος², Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2,3,4}

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα

⁴ Γναθοπροσωπική Χειρουργική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

Εισαγωγή: Το ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα στόματος (ΑΚΣ) αντιπροσωπεύει το 95% του στοματικού καρκίνου αποτελώντας συχνή κακοήθεια με υψηλά ποσοστά θνησιμότητας, εξαιτίας της επιθετικότητας και της συνήθως όψιμης διάγνωσης της. Έτσι, υπογραμμίζεται η ανάγκη καλύτερης κατανόησης της μοριακής αιτιολογίας της νόσου, προκειμένου να καταστεί μελλοντικά δυνατή και η έγκαιρη μοριακή διάγνωση της. Με γνωστό το γενετικό υπόβαθρο του ΑΚΣ (κύρια εμπλεκόμενα ογκογονίδια και ογκοκατασταλτικά γονίδια), η έρευνα έχει στραφεί στα microRNA που ρυθμίζουν επιγενετικά τη γονιδιακή έκφραση και δύνανται να χρησιμοποιηθούν ως βιοδείκτες υψηλής διαγνωστικής αξίας. Όπως και σε άλλες μορφές καρκίνου, τα διαφορετικά microRNA που παρουσιάζουν μη-φυσιολογική έκφραση στο ΑΚΣ είναι πολυάριθμα, γεννώντας προκλήσεις για την ταυτοποίηση των πλέον αντιπροσωπευτικών μορίων.

Σκοπός: Ο εντοπισμός των σημαντικότερων microRNA για το ΑΚΣ γεφυρώνοντας στρατηγικά την Γενετική και την Επιγενετική.

Υλικό-Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε βιοπληροφορική ανάλυση πρόβλεψης της συμπληρωματικής αλληλεπίδρασης microRNA/mRNA, χρησιμοποιώντας δύο αυτοσχέδια πάνελ με τα μετάγραφα των πρωτίστως εμπλεκόμενων ογκογονιδίων και ογκοκατασταλτικών γονιδίων, ως πιθανούς στόχους. Ως τα πιο σημαντικά microRNA επιλέχθηκαν εκείνα, που αφενός στοχεύουν την πλειονότητα των μεταγράφων κάθε πάνελ και αφετέρου παρουσιάζουν σύμφωνα με τη βιβλιογραφία παθολογικά μειωμένη ή αυξημένη έκφραση στο ΑΚΣ, ανάλογα με το είδος των γονιδίων στόχων τους.

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

Αποτελέσματα: Τα miR-34a-5p και miR-155-5p στοχεύουν συγχρόνως όλα τα μεταγράφα του πάνελ των εμπλεκόμενων ογκοκατασταλτικών γονιδίων και εμφανίζονται αυξημένα στο ΑΚΣ. Αντίστοιχα, τα miR-124-3p, miR-1-3p και miR-16-5p στοχεύουν >60% των μεταγράφων των ογκογονιδίων και εμφανίζουν χαμηλή έκφραση.

Συμπεράσματα: Αναδείχθηκαν τα σημαντικότερα miRNA για το ΑΚΣ αξιοποιώντας την αλληλεπίδρασή τους με στρατηγικά επιλεγμένα γονίδια-στόχους (Gintoni et al. *Genes* 2023).

ΠΑ16

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΚΑΙ ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ: ΤΡΙΑΚΟΝΤΑΕΤΗΣ ΕΜΠΕΙΡΙΑ

Γιαπτζάκης Χρήστος^{1,2,3}, Δούκα Άννα^{1,2,3}, Γκιντώνη Ιριγένεια^{1,2,3}, Βουμβουράκης Κωνσταντίνος⁴, Χρούσος Π. Γεώργιος²

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

³ Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Κέντρο Γενετικής «Κεφαλογενετική», Αθήνα

⁴ Β' Νευρολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

Εισαγωγή: Ο προγεννητικός έλεγχος για γενετικές διαταραχές εξελίχθηκε στην Ελλάδα από τη δεκαετία του 1980, κυρίως για έλεγχο καρυοτύπου και μεσογειακής αναιμίας. Από τις αρχές της δεκαετίας του 1990 άρχισαν να μελετώνται σπάνιες γενετικές διαταραχές στην Ιατρική Σχολή του ΕΚΠΑ και, ειδικότερα, στην Α' Παθολογική Κλινική (Λαϊκό Νοσοκομείο), στην Α' Παιδιατρική Κλινική (Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία») και στην Α' Νευρολογική Κλινική (Αιγινήτειο Νοσοκομείο). Στις επόμενες δεκαετίες ο προγεννητικός έλεγχος των συχνότερων γενετικών νοσημάτων και χρωμοσωματικών ανωμαλιών επεκτάθηκε σε πολλά εργαστήρια Γενετικής στην Ελλάδα, αλλά οι σπανιότερες γενετικές διαταραχές συνεχίζουν να εξετάζονται από ολιγάριθμους έμπειρους γενετιστές με ανάπτυξη μεθοδολογιών για την κάθε πάθηση.

Σκοπός: Η καταγραφή των σπανίων νευρολογικών και στοματοπροσωπικών γενετικών διαταραχών που πραγματοποιήθηκαν στο διάστημα 1991-2022 από τον πρώτο συγγραφέα στην Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ και στα Κέντρα «Βιοέρευνα» και «Κεφαλογενετική» με χρήση εξειδικευμένων πρωτοκόλλων.

Μεθοδολογία: Μελετήθηκαν τα προσωπικά αρχεία των περιπτώσεων προγεννητικού ελέγχου, καθώς και δημοσιεύσεις ορισμένων από αυτές τις περιπτώσεις.

Αποτελέσματα: Προγεννητικοί έλεγχοι έγιναν για πρώτη φορά παγκοσμίως στα νευρογενετικά νοσήματα προμηκονωπιαία μυϊκή ατροφία (1993), σπαστική παραπληγία τύπου 3 (2019) και στα στοματοπροσωπικά σύνδρομα Oritz GBBB (2005), φυλοσύνδετη υποίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία (2020). Προγεννητικοί έλεγχοι έγιναν για πρώτη φορά στην Ελλάδα στα νευρογενετικά νοσήματα χορεία Huntington (1991), μυοτονική δυστροφία (1994), αισθητικο-κινητική νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 (1995), νευρινωμάτωση τύπου 1 (2001), ωπαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 1 (2006).

Προφορικές Ανακοινώσεις

Συμπεράσματα: Υπάρχει μακρόχρονη εμπειρία στην Ελλάδα για τον προγεννητικό έλεγχο όχι μόνο χρωμοσωματικών ανωμαλιών ή συχνών μονογονιδιακών νοσημάτων όπως η μεσογειακή αναιμία και η κυστική ίνωση, αλλά και σπανίων νευρολογικών και στοματοπροσωπικών γενετικών διαταραχών.

ΠΑ17

ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ALAGILLE ΤΥΠΟΥ 1

Κόνιαρη Ελένη¹, Γκιντώνη Ιφιγένεια^{1,2}, Γεωργούλια Κ. Κωνσταντίνα¹, Χρούσος Π. Γεώργιος², Γιαπιτζάκης Χρήστος^{1,2}

¹ Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

² Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η αρτηριοπατική δυσπλασία ή σύνδρομο Alagille (ALGS) αποτελεί σπάνια αυτοσωματική επικρατητική διαταραχή, με συχνότητα περίπου 1:70.000 άτομα. Χαρακτηρίζεται από ηπατικές, καρδιαγγειακές και σκελετικές εκδηλώσεις με χαρακτηριστικό φαινότυπο προσώπου. Έως και 94% των περιπτώσεων οφείλεται σε μεταλλαγές του γονιδίου *JAG1* (20p12.2) και οι υπόλοιπες σε μεταλλαγές του γονιδίου *NOTCH2* (1p12), αντιπροσωπεύοντας αντίστοιχα τους τύπους 1 και 2 του συνδρόμου (ALGS1, ALGS2), οι οποίοι διαφοροποιούνται κλινικά κυρίως ως προς τις αγγειακές και νεφρικές εκδηλώσεις.

Σκοπός: Η παρουσίαση της κλινικής και μοριακής γενετικής μελέτης μίας περίπτωσης ALGS1.

Υλικό-Μεθοδολογία: Κορίτσι 17 ετών διαγνώστηκε κλινικά με σύνδρομο Alagille επειδή εμφάνιζε χαρακτηριστικό κρανιοπροσωπικό φαινότυπο (ευρύ μέτωπο, βαθιά εντοπισμένα μάτια, μακριά μύτη με πλατύ άκρο, προεξέχον πηγούνι και χαμηλή πρόσφυση αυτιών), σκελετικές δυσπλασίες οσφυϊκής στήλης, ηπατική δυσλειτουργία και χολόσταση, κύστες στα νεφρά. Το οικογενειακό ιστορικό της ήταν ελεύθερο. Σε δείγμα DNA από περιφερικό αίμα της ασθενούς πραγματοποιήθηκε αλληλούχηση όλων των εξονίων (WES). Η κατηγοριοποίηση των ευρημάτων έγινε με βάση τα κριτήρια ACMG και AMP (PMID: 25741868). Έγινε επιβεβαίωση των κλινικά σημαντικών ευρημάτων με αλληλούχηση κατά Sanger.

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση έδειξε ότι η ασθενής φέρει στο γονίδιο *JAG1* την σημειακή παραλλαγή NM_000214.3:c.2372+1G>T σε ετεροζυγωτία (position 1 of 493, splicing, intronic, MAF<0.01) η οποία χαρακτηρίζεται ως παθογόνος και υπεύθυνη για τον τύπο 1 του ALGS (ACMG Guidelines 2015). Η αλληλούχηση κατά Sanger επιβεβαίωσε το εύρημα.

Συμπεράσματα: Σύμφωνα με την κλινική εικόνα, το ατομικό/οικογενειακό ιστορικό και την γενετική ανάλυση, εκτιμάται ότι η ασθενής εμφανίζει τον τύπο 1 του αυτοσωματικού επικρατητικού συνδρόμου Alagille λόγω de novo μεταλλαγής.

ΠΑ18

ΡΙΖΚΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΣΕ ΚΛΟΑΚΟΓΕΝΗ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΑ

Αλεξανδρής Δημήτριος, Αλεβιζόπουλος Νεκτάριος

Ογκολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών 'Ο Ευαγγελισμός', Αθήνα

Εισαγωγή: Ο στόχος της ραπαμυκίνης στα θηλαστικά (mammalian target of rapamycin/mTOR) είναι ένας καθοδικός τελεστής του σηματοδοτικού

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτίριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

μονοπατιού φωσφατιδυλοινουσουλ-3 κινάση (PI3K)/Akt, το οποίο ρυθμίζει το κυτταρικό πολλαπλασιασμό και τη βιωσιμότητα του κυττάρου. Η απορρύθμιση της σηματοδοτικής οδού PI3k/Akt/mTOR εμπλέκεται στην παθογένεια πολλών ειδών καρκίνου, χωρίς να υπάρχουν συχνές αναφορές για το καρκίνωμα του πρωκτού. Η ενεργός φωσφορυλιωμένη μορφή της πρωτεϊνικής κινάσης mTOR (p-mTOR), όταν ανιχνεύεται σε αυξημένα επίπεδα, ενεργοποιεί τον ανεξέλεγκτο κυτταρικό πολλαπλασιασμό επηρεάζοντας θετικά την επιβίωση των καρκινικών κυττάρων.

Σκοπός: Η παρουσίαση δυο περιστατικών ασθενών με κακοήθεια πρωκτικού σωλήνα, που στην ανάλυση του μοριακού προφίλ του ιστού, ανεδείχθη μετάλλαξη PIK3CA Exon 10c.1624G>A p (Glu542Lys).

Υλικό-Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση ιατρικών φακέλων ασθενών της ογκολογικής κλινικής του Γενικού Νοσοκομείου 'Ο Ευαγγελισμός' και διαπιστώσαμε την παρουσία δυο περιπτώσεων καρκινώματος του πρωκτού, με την ενδιαφέρουσα ογκογενετική μετάλλαξη PIK3CA.

Αποτελέσματα: Η μετάλλαξη αυτή πιθανολογείται ως παινικτική του ενεργοποιητικού μονοπατιού δρομολόγησης της καρκινογενετικής εξέλιξης, δικαιολογώντας τη μη ανταπόκριση στις καθιερωμένες θεραπευτικές αγωγές.

Είναι γνωστό ότι το μονοπάτι ενεργοποιείται από διάφορες ενεργοποιημένες τυροσινικές κινάσες, συμπεριλαμβανομένου του EGFR, HER2, insulin-like growth factor receptor κ.λπ. και η ανώμαλη ενεργοποίησή του προκύπτει από διάφορους μηχανισμούς, όπως ενεργές μεταλλάξεις του EGFR, KRAS, PI3K, AKT ή λόγω απώλειας της αρνητικής ρύθμισης από το ογκοκατασταλτικό γονίδιο PTEN.

Από τη μελέτη μας προέκυψε πως δεν υπήρχε καμία σχετική ανάδειξη μετάλλαξης ενεργοποιητικής KRAS. Η ανεύρεση ενός τόσο ιδιαίτερου μοριακού προφίλ και λόγω εξάντλησης θεραπευτικών επιλογών, προσφέρθηκαν στοχευόμενες θεραπείες με Alpelisib και προσέδωσε εξαιρετικές θεραπευτικές ανταποκρίσεις που ξεπέρασαν τους 6 μήνες και στις δύο ασθενείς.

Συμπεράσματα: Η ανάδειξη σπάνιων μεταλλάξεων εμπλεκόμενων στην καρκινογένεση πρέπει να αναζητείται πάντοτε. Ο πιθανολογούμενος ρόλος του στην εξέλιξη των κακοηθειών, τις καθιστά στόχο αντικαρκινικής θεραπείας με ενδεχόμενο θεραπευτικό όφελος.

ΠΑ19

ΑΝΑΤΙΣΤΟΙΧΙΑ ΒΙΟΠΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ - ΥΛΙΚΟΥ ΥΓΡΑΣ ΒΙΟΨΙΑΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΚΟΛΟΟΡΘΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΣΕΙΡΑΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ

Αλεξανδρής Δημήτριος, Αλεβιζόπουλος Δημήτριος

Ογκολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών 'Ο Ευαγγελισμός', Αθήνα

Εισαγωγή: Ο έλεγχος σε βιοπτικό υλικό ογκογενετικών μεταλλάξεων KRAS/ NRAS δρομολογεί στη θεραπευτική διαχείριση ασθενών κολοορθικού καρκίνου, τη χορήγηση στοχευόμενης αντισωματικής αντι-EGFR αγωγής. Δεν ελλείπουν οι περιπτώσεις, όπου υπάρχει αναντιστοιχία σε επίπεδο ελέγχου ανεύρεσης μεταλλάξεων στο δείγμα βιοπτικού υλικού έναντι υγράς βιοψίας.

Σκοπός: Να παρουσιάσουμε δυο περιπτώσεις ασθενών με κολοορθικό καρκίνωμα, που διαπιστώθηκε η αναντιστοιχία αυτή και δεν ανταποκρίθηκαν στη χορηγούμενη στοχευτική θεραπεία.

Υλικό-Μεθοδολογία: Μελετήσαμε σειρά περιστατικών που διαχειριστήκαμε στην ογκολογική κλινική του Γενικού Νοσοκομείου 'Ο Ευαγγελισμός', προκειμένου να

Προφορικές Ανακοινώσεις

καταγράφουμε την πορεία και την ανταπόκριση των ασθενών με το συγκεκριμένο ογκογενετικό προφίλ νόσου.

Αποτελέσματα: Αμφότεροι παρουσίαζαν στον έλεγχο του χειρουργικού παρασκευάσματος KRAS/NRAS wild type, ενώ σε διενεργηθείσα υγρά βιοψία είχαν ανεύρεση NRAS mutation κλώνου. Έλαβαν αμφότεροι αγωγή βασισμένη στο μοριακό έλεγχο του βιοπτικού υλικού, άλλα δυστυχώς κανείς δεν παρουσίασε καμία θεραπευτική απάντηση ούτε σε κλινικό ούτε σε απεικονιστικό επίπεδο.

Συμπεράσματα: Φαίνεται ότι η ύπαρξη διαφοροποίησης υγρής βιοψίας, έναντι του βιοπτικού υλικού, πρέπει να καθορίζει τη θεραπευτική διαχείριση ασθενών με αποφυγή χορήγησης anti-EGFR αγωγής, καθότι δε αναμένεται καμία θεραπευτική ανταπόκριση. Οι ανευρεθέντες κλώνοι και μεταλλάξεις σε υγρά βιοψία μπορεί να είναι οι επικρατούντες κλώνοι εξελικτικής διαδικασίας της κακοήθους νόσου.

ΠΑ20

ΣΥΝΔΡΟΜΟ SANFILIPPO Β ΣΕ ΠΑΙΔΙ 5 ΕΤΩΝ

Δημογεροντάκη Αφροδίτη, Μπαλή Μαρία, Μαγουλά Μαρούσα, Αθανασοπούλου Ευγενία-Ιωάννα, Μίσιου Γκεντιάνα, Καλαμαρά Παναγιώτα, Μαυρέλου Μυρτώ-Μυρσίνη, Παπαγιαννίδη Μαρίνα, Ιωαννίδου Γερίνα, Σωτηρίου Σπυριδούλα

Παιδιατρική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Κορίνθου, Κορίνθος

Εισαγωγή: Οι βλεννοπολυσακχαριδώσεις είναι μία ομάδα σπάνιων αυτοσωμικών υπολειπόμενων ασθενειών λυσοσωμικής αποθήκευσης. Προκαλείται συσώρευση μεγάλων μορίων σακχάρων (γλυκοζαμινογλυκάνες) στα λυσοσώματα του σώματος και κυρίως στον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό.

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας είναι η ανάδειξη της συμβολής της γενετικής ιατρικής στον οικογενειακό προγραμματισμό, την ευαισθητοποίηση και επαγρύπνηση της κοινωνίας.

Υλικό: Παρουσιάζεται κλινική περίπτωση παιδιού 5 ετών με σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση και αδρά χαρακτηριστικά προσώπου.

Μεθοδολογία: Άρρεν νήπιο 5 ετών προσεκομίσθη στα ΤΕΠ λόγω σοβαρής ψυχοκινητικής καθυστέρησης και αδρών χαρακτηριστικών προσώπου. Περιγεννητικό ιστορικό: Ιτόκος, ΚΤ (λόγω ολιγαμνίου), 38+4 wk, Β.Γ. 2.770g. Κατά την κλινική εξέταση, ο ασθενής ήταν σε καλή γενική κατάσταση, αιμοδυναμικά σταθερός, με ΒΣ: 19g (50n ΕΘ), με cafe au lait κηλίδες σε κοιλία, ράχη, υπερτρίχωση, μελάγχρωση μηροβουβωνικής χώρας, μακροκεφαλία, πυκνά φρύδια, προβολή μετώπου, μακρογλωσσία και τερηδόνα. Λόγω των φαινοτυπικών στιγμάτων παραπέμφθηκε σε τριτοβάθμιο νοσοκομείο για γενετικό έλεγχο.

Αποτελέσματα: Στο τριτοβάθμιο νοσοκομείο, έγινε βιοχημικός έλεγχος (βλεννοπολυσακχαρίτες ούρων 98mg/mmol κρεατινίνης με φ.τ. 2-15mg/mmol κρεατινίνης και ένζυμο α-N-ακετυλογλυκοζαμινιδάση πλάσματος 0.2 nmol/ml/h). Έπειτα, διενεργήθη γενετικός έλεγχος με PCR για την ανίχνευση της μετάλλαξης Arg26 στο γονίδιο NAGLU, που βρέθηκε ομοζυγωτία. Έγινε γονιδιακός έλεγχος σε όλη την οικογένεια και διαπιστώθηκε ομοζυγωτία της ίδιας μετάλλαξης στον αδερφό και ετεροζυγωτία στους γονείς.

Συμπεράσματα: Η βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3 ή σύνδρομο Sanfilippo χαρακτηρίζεται από σταδιακή βλάβη του ΚΝΣ. Συνοδεύεται από μυοσκελετικές ανωμαλίες, νευροαναπτυξιακή καθυστέρηση, προβλήματα συμπεριφοράς και αδρά χαρακτηριστικά προσώπου. Η θεραπεία περιλαμβάνει κυρίως υποστηρικτική

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

αγωγή και οι ασθενείς αποβιώνουν σε νεαρή ηλικία λόγω σταδιακής έκπτωσης των εγκεφαλικών λειτουργιών.

ΠΑ21

ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ

Γωνιωτάκης Ιωάννης¹, Λυγερού Ιωάννα¹, Μανιαδάκη Ηλιάννα¹,
Παρασκάκης Εμμανουήλ¹, Δουλγεράκη Άρτεμις², Παπαδοπούλου Ελευθερία¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Κρήτη

² Τομέας Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μεταβολισμού Μετάλλων,
Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού (ΙΥΠ), Αθήνα

Εισαγωγή: Η ατελής οστεογένεση (Osteogenesis Imperfecta, [OI]) Οι στην συντριπτική πλειοψηφία οφείλεται σε μεταλλάξεις γονιδίων COL1A1/2, με αυτοσωματική επικρατητική κληρονομικότητα. Χαρακτηρίζεται από κατάγματα χαμηλής ενέργειας, ενίοτε ατελή οδοντογένεση, ενώ στην ενηλικίωση μπορεί να συνοπάρχει βερκοία. Παρατηρείται ευρύ φάσμα συμπτωμάτων, από περιγεννητική θνησιμότητα με σοβαρές σκελετικές παραμορφώσεις έως σχεδόν ασυμπτωματικά άτομα με ήπια προδιάθεση για κατάγματα. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται γονιδιακά, με ανίχνευση ετερόζυγης παθολόγου παραλλαγής στα COL1A1/2.

Σκοπός-Υλικό-Μέθοδος: Μελετήθηκαν ιατρικοί φάκελοι τεσσάρων ασθενών, τρία κορίτσια/ένα αγόρι, ηλικίας από 3 έως 13,5 ετών, που διαγνώστηκαν με OI οφειλόμενη σε μετάλλαξη των COL1A1/2 και παρακολουθούνται κλινικοεργαστηριακά στην Παιδιατρική Κλινική.

Αποτελέσματα: Οι 3/4 ασθενείς διαγνώστηκαν στην βρεφική ηλικία. Συγκεκριμένα, οι 2/3 ασθενείς κατόπιν καταγμάτων μακρών οστών ασαφούς αιτιολογίας και η 1/3 ασυμπτωματική ασθενής, λόγω ιστορικού OI πατέρα. Μία ασθενής διαγνώστηκε σε ηλικία 9 ετών λόγω καταγμάτων μακρών οστών και χαμηλού αναστήματος. Μπλε σκληροί διαπιστώθηκαν σε 3/4 ασθενείς. Ο γονιδιακός έλεγχος ανέδειξε μετάλλαξη στο COL1A1 σε 3 ασθενείς και στο COL1A2 σε 1 ασθενή. Η παρακολούθηση και αντιμετώπιση των ασθενών πραγματοποιείται από διεπιστημονική ομάδα. Ο έλεγχος με δείκτες οστικού μεταβολισμού σε αίμα (PICP, οστεοκαλσίνη, IGF1, bTRAP) και ούρα (Ca/Cr, DPD/Cr) καθώς και η μέτρηση οστικής πυκνότητας (DXA) γίνονται σε ειδικό κέντρο (ΙΥΠ). Συστήνονται φυσιο- και εργοθεραπείες και μέτρα πρόληψης τραυματισμών. Όλοι οι ασθενείς λαμβάνουν βιταμίνη D και η μεγαλύτερη ηλικιακά διφωσφονικά.

Συνπεράσματα: Οι ασθενείς με OI χρήζουν ολιστικής παρακολούθησης στοχεύοντας στην προαγωγή της οστικής υγείας, στην πρόληψη καταγμάτων και στην βελτιστοποίηση της λειτουργικότητάς τους. Για τη διάγνωση απαιτείται υψηλός δείκτης υποψίας, στη δε διαφορική διάγνωση-ιδίως βρεφών και νηπίων-τίθεται και το ενδεχόμενο κακοποίησης.

ΠΑ22

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΠΑΝΙΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΗΠΙΟΥ ΜΕ ΟΜΟΖΥΓΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ UFM1 ΤΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ 13q13

Τάσσιου Ιωάννα, Κωλέτση Ισμήνη, Κοπάνου Μυρσίνη, Οικονόμου Ισμήνη,
Μακρή Σοφία, Αδάμ Μαρία-Πορφυρία, Αναστασίου-Κατσαρδάνη Αναστασία
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Βόλου, «Αχιλλοπούλειο», Βόλος

Εισαγωγή: Η UFM1 (ubiquitin-fold modifier 1) απομυελινωτική λευκοδυστροφία-14 είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή που χαρακτηρίζεται από υποτονία, σχεδόν πλήρη έλλειψη κινητικών και γνωσιακών δεξιοτήτων, απουσία ανάπτυξης ομιλίας, σπαστικότητα και ανθεκτικούς σπασμούς. Η πλειονότητα των ασθενών

Προφορικές Ανακοινώσεις

απαιτούν σίτιση μέσω καθετήρα ή και χρήζουν τραχειοστομίας με ή χωρίς μηχανική υποστήριξη. Η διάμεση επιβίωση είναι τα 2 χρόνια ζωής.

Σκοπός: Η παρουσίαση και ευαισθητοποίηση του κλινικού παιδιάτρου στην εντόπιση και στην έγκαιρη διερεύνηση παιδιών που παρουσιάζονται με αμβληχρά συμπτώματα σε δευτεροβάθμια νοσοκομεία.

Υλικό: Ανατρέξαμε στη βάση δεδομένων της κλινική μας όπου αναζητήσαμε τον ιατρικό φάκελο της ασθενούς.

Μεθοδολογία-Αποτελέσματα: Πρόκειται για κορίτσι ηλικίας 4.5 ετών που εισήχθη για πρώτη φορά στην παιδιατρική κλινική δευτεροβάθμιοι νοσοκομείου Κεντρικής Ελλάδας, λόγω λοίμωξης αναπνευστικού σε ηλικία 30 ημερών, ενώ 7 μηνών έγινε περαιτέρω διερεύνηση λόγω στασιμότητας ανάπτυξης, βαριάς υποτονίας, σπαστικότητας και επεισοδίων βρεφικών σπασμών. Στα πλαίσια του ελέγχου εστάλη και WES απ' όπου διαπιστώθηκε ομόζυγη 3-bp διαγραφή στην περιοχή μετάφρασης του γονιδίου UFM1 (ubiquitin-like πρωτεΐνη). Η ασθενής μας έκτοτε προοδευτικά εμφάνισε μικροκεφαλία με ανθεκτικούς σπασμούς και υπαρρυθμία στα ΗΕΓ. Οι MRI έδειξαν απομυελινωτική λευκοδυστροφία σε κερκοφόρο πυρήνα και ουραίο κέλυφος του φακοειδούς πυρήνα καθώς και ατροφία του εγκεφάλου. Παρουσιάζει δύσμορφα χαρακτηριστικά: προπέτεια μετώπου, μικρογναθία, χαμηλή πρόσφυση ώτων με μεγάλα πτερύγια. Έχει βαριά ψυχοκινητική καθυστέρηση, και εμφανίζει συχνές λοιμώξεις του αναπνευστικού που απαιτούν νοσηλεία. Σιτίζεται μέσω ρινογαστρικού καθετήρα και δεν ακούει και βλέπει.

Συμπεράσματα: Αν και το συγκεκριμένο νόσημα είναι εξαιρετικά σπάνιο, απαντάται πιο συχνά σε πληθυσμούς Ρωμά και κυρίως σε γονείς που έχουν βαθμό συγγένειας μεταξύ τους. Γι' αυτό και πρέπει να αποφεύγονται οι γάμοι μεταξύ συγγενών εξ αίματος, και ειδικά στις μειονότητες, δεδομένου ότι αυξάνεται η πιθανότητα γέννησης παιδιών με γενετικά νοσήματα με ότι αυτό συνεπάγεται σε οικογενειακό, και κοινωνικοοικονομικό επίπεδο.

ΠΑ23

ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΙ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΗΣ ΘΥΛΑΚΙΟΤΡΟΠΟΥ ΟΡΜΟΝΗΣ (FSHR) ΚΑΙ ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΣΤΗΝ ΩΘΗΚΙΚΗ ΔΙΕΓΕΡΣΗ

Κούρτη Βασιλική¹, Κούρτη Μαριάνθη², Σπυροπούλου Ισαβέλλα¹, Κωνσταντινίδης Θεοχάρης⁴, Αναγνωστόπουλος Κωνσταντίνος⁵, Μανωλόπουλος Ευάγγελος², Κουτλάκη Νικολέτα¹

¹ Εργαστήριο Εξωσωματικής Γονιμοποίησης, ΔΠΘ

² Εργαστήριο Φαρμακολογίας, ΔΠΘ

³ Εργαστήριο Μοριακής Αιματολογίας, ΔΠΘ

⁴ Εργαστήριο Βιοχημείας, ΔΠΘ

Εισαγωγή: Η μοριακή δομή και η λειτουργία του υποδοχέα της FSH αποτελεί ουσιαστικό ρυθμιστικό παράγοντα ικανοποιητικής απόκρισης των ωθηκών στη διέγερση με γοναδοτροπίνες. Οι επιμέρους παράμετροι απόκρισης στην ωθηκική διέγερση διαφοροποιούνται σε σχέση με την έκφραση του γονιδίου του υποδοχέα της FSH.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση της συμμετοχής του πολυμορφισμού στη θέση 680 του γονιδίου του υποδοχέα της FSH στην ικανοποιητική ωθηκική απάντηση σε σχέση με τις κλασικές παραμέτρους.

Υλικό: Στη μελέτη συμπεριελήφθησαν 31 γυναίκες οι οποίες είχαν καλή απόκριση

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

(δεν πληρούσαν τα κριτήρια της Bologna) όσον αφορά την ωοθηκική διέγερση κατά την εξωσωματική γονιμοποίηση.

Μεθοδολογία: Έγινε ταυτοποίηση του γονοτύπου του πολυμορφισμού στη θέση 680 του γονιδίου του υποδοχέα της θυλακιοτρόπου ορμόνης από περιφερικό αίμα με παράλληλη μέτρηση των επιπέδων της οιστραδιόλης στο ωοθυλακικό υγρό την ημέρα της ωοληψίας. Τα αποτελέσματα συσχετίστηκαν με τις κλασικές παραμέτρους αξιολόγησης της απάντησης στην ωοθηκική διέγερση.

Αποτελέσματα: Οι γυναίκες που έφεραν το αλληλόμορφο σερίνης (Ser) στη θέση 680, είτε σε ομοζυγωτία είτε σε ετεροζυγωτία, εμφάνισαν υψηλότερα επίπεδα βασικής FSH ($p < 0.0001$ και $p = 0.0390$ αντίστοιχα) και απαιτούσαν μεγαλύτερες δόσεις εξωγενών κορηγούμενων γοναδοτροπινών σε σχέση με γυναίκες ομόζυγες για το αλληλόμορφο ασπαραγίνης (Asn) ($p < 0.0001$ και $p = 0.0002$ αντίστοιχα). Δεν παρατηρήθηκε διαφορά στα επίπεδα της οιστραδιόλης στο ωοθυλακικό υγρό στους διάφορους γονοτύπους.

Συμπέρασμα: Συμπερασματικά το αλληλόμορφο σερίνης (Ser) πιθανώς να μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως δείκτης δυσχερέστερης απάντησης στην ωοθηκική διέγερση χωρίς να επηρεάζει άμεσα την τελική έκβαση της εξωσωματικής γονιμοποίησης.

ΠΑ24

Η ΟΔΥΣΣΕΙΑ ΤΟΥ ΚΑΘΟΡΙΣΜΟΥ ΠΑΘΟΓΕΝΕΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΠΟΥ ΕΝΤΟΠΙΣΘΗΚΕ ΣΕ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΦΟΡΕΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ: Η ΑΝΑΓΚΗ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗΣ ΟΛΙΣΤΙΚΗΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΑ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Ουρανή Σοφία¹, Γραφάκου Όλγα¹, Κυρή Έλενα², Πέτρου Πέτρος³, Αθανασίου Αιμιλία¹, Κυρικήκου Ανδρέας⁴, Ηλία Αβραάμ⁵

¹ Τμήμα Κλινικής Γενετικής και Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού, Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

² MedicoGen Genetics, Λευκωσία, Κύπρος

³ Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος

⁴ Τμήμα Παιδοενδοκρινολογίας, Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

⁵ Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

Εισαγωγή: Η X-φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία οφείλεται σε παθολογικές μεταλλάξεις στο γονίδιο ABCD1. Εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια στο χρόνο και τη σειρά εμφάνισης των συμπτωμάτων που προκύπτουν από την προοδευτική απομυελίνωση του κεντρικού νευρικού συστήματος και την επινεφριδιακή ανεπάρκεια, με βαρύτερη κλινική εικόνα στους άρρενες.

Σκοπός: Καθορισμός παθογενετικότητας μετάλλαξης αβέβαιης κλινικής σημασίας (VOUS) που προέκυψε από προσυμπτωματικό έλεγχο φορέων και προγεννητική γενετική συμβουλευτική.

Υλικό: Ζευγάρι με εγκυμοσύνη εν εξελίξει στο πρώτο τρίμηνο εκτιμήθηκε λόγω προηγούμενου οικογενειακού ιστορικού θανάτου άρρενος υιού από οξεία νευρολογική συνδρομή και ευρήματος VOUS που προέκυψε στον προσυμπτωματικό έλεγχο φορέων στη μητέρα.

Μεθοδολογία: Αξιολόγηση ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, διαδικασία αξιολόγησης της μετάλλαξης με μοριακά ευρήματα και κλινικά στοιχεία.

Προφορικές Ανακοινώσεις

Αποτελέσματα: Κατά τον προσυμπωματικό έλεγχο φορέας μεταλλάξεων του ζεύγους λόγω ανησυχίας που προέκυψε από το θάνατο του γιού τους, ταυτοποιήθηκε στη μητέρα η μετάλλαξη $ABCDI: c.472C>G, p.Leu158Val, NM_000033.4$. Σε νέα εγκυμοσύνη ζητήθηκε από την οικογένεια ανίχνευση της μετάλλαξης στο κυοφορόν άρρεν έμβρυο. Έγινε επαναξιολόγηση της μετάλλαξης με βάση τα κριτήρια ACMG και κατηγοριοποιήθηκε ως VOUS. Προκειμένου να εξαχθούν πιο ασφαλή συμπεράσματα για την παθογενετικότητα της μετάλλαξης προτάθηκε ο έλεγχος στους γονείς της μητέρας. Ο μητρικός παπούς ανευρέθη φορέας της εν λόγω παραλλαγής. Ακολούθησε καταμέτρηση των λιπαρών οξέων μακράς αλύσου με βιοχημική μέθοδο, κατάδεικνύοντας την απουσία κλινικής σημασίας της μετάλλαξης.

Με βάση τα ευρήματα δεν πραγματοποιήθηκε προγεννητικός έλεγχος.

Συμπεράσματα: Η ολιστική αξιολόγηση των VOUS που περιλαμβάνει τόσο μοριακά αλλά και κλινικά στοιχεία συμπεριλαμβανομένης της διαδικασίας διερεύνησης κληρονομής μέσα στην οικογένεια αποτελεί ακρογωνιαίο λίθο για τον καθορισμό της παθογενετικότητας και τη λήψη σωστών αποφάσεων.

ΠΑ25

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ WES ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΒΟΡΕΙΑ ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΕΝΟΣ ΕΤΟΥΣ

Αλβανού Μαρία¹, Ντάιου Χρυσούλα¹, Χατζηκυριακίδου Ανθούλα¹, Λαμπρόπουλος Αλέξανδρος¹, Ματαυτή Ασημίνα², Διαμαντή Ελισσάβετ³, Φωτουλάκη Μαρία⁴, Τσακαλίδης Χρήστος³, Βέρβερη Αθηνά¹

¹ Μονάδα Γενετικής, Α' Μαιευτική Γυναϊκολογική Κλινική, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

² Β' Οφθαλμολογική Κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης.

³ Β' Νεογολογική Κλινική & ΜΕΝΝ ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

⁴ Δ' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί περίπου 8000 διαφορετικά σπάνια νοσήματα και έχουν ταυτοποιηθεί σχεδόν 7000 σχετιζόμενα γονίδια. Ο γενετικός έλεγχος με τη μεθοδολογία Next Generation Sequencing (NGS) εμφανίζει υψηλή διαγνωστική απόδοση, επιτρέποντας τον τερματισμό της διαγνωστικής οδύσειας των ασθενών με σπάνιες παθήσεις.

Σκοπός: Η παρούσα μελέτη παρουσιάζει τη διαγνωστική απόδοση του Whole Exome Sequencing (WES) σε παιδιά και ενήλικες με σπάνιες παθήσεις, που παραπέμφθηκαν για γενετικό έλεγχο σε τεταρτοβάθμιο νοσοκομείο της Β. Ελλάδας σε διάστημα ενός έτους.

Ασθενείς-Μέθοδος: Στη μελέτη συμπεριλήφθησαν 229 ασθενείς, παιδιά και ενήλικες, που παραπέμφθηκαν για γενετικό έλεγχο στο χρονικό διάστημα 06/2022-06/2023, είτε από το Εξωτερικό Ιατρείο Κλινικής Γενετικής του Νοσοκομείου, είτε από ιατρούς ποικίλων ειδικοτήτων που εργάζονται σε δημόσιες ή ιδιωτικές δομές. Οι αιτίες παραπομπής ταξινομήθηκαν σε 15 κατηγορίες.

Αποτελέσματα: Σε ποσοστό 59.8% (137/229) ανιχνεύθηκαν παθογόνες ή πιθανώς παθογόνες παραλλαγές, που σχετίζονταν άμεσα με το αίτιο παραπομπής. Δέκα από τους 137 ασθενείς εμφάνιζαν παραλλαγές αριθμού αντιγράφων (Copy Number Variants), που ανιχνεύθηκαν με τη μεθοδολογία NGS. Η υψηλότερη διαγνωστική απόδοση (85.7% και 76.5% αντίστοιχα) παρατηρήθηκε στις

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Προφορικές Ανακοινώσεις

κατηγορίες των σκελετικών δυσπλασιών και της νοητικής υστέρησης. Σε ποσοστό 14.9% (34/229) των ασθενών ανιχνεύθηκαν παραλλαγές άγνωστης κλινικής σημασίας, για τις οποίες συστήθηκε περαιτέρω διερεύνηση (με έλεγχο άλλων μελών της οικογένειας, λειτουργικές μελέτες κλπ). Αρνητικό αποτέλεσμα έλαβαν 58 (25.3%) ασθενείς, στους οποίους συστήθηκε επανάλυση των δεδομένων σε 2-3 χρόνια.

Συμπέρασμα: Η διαγνωστική απόδοση του WES σε ασθενείς με σπάνιες παθήσεις στη Β. Ελλάδα πλησιάζει το 60% και είναι παρόμοια με την απόδοση που αναφέρεται στην ιατρική βιβλιογραφία, τόσο σε ελληνικό πληθυσμό, όσο και σε πληθυσμό άλλων χωρών.

ΠΑ26

13 ΧΡΟΝΙΑ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΚΑΘΟΡΙΣΜΕΝΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΘΕΝΤΑ ΣΕ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΚΕΝΤΡΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ: ΣΧΟΛΙΑΣΜΟΣ

Αναστασίου-Κατσαρδάνη Αναστασία, Τάσσιου Ιωάννα, Κοπάνου Μυρσίνη, Μακρή Σοφία, Μάγγου Χαρίκλεια
Παιδιατρική Κλινική και TENN (Τμήμα Ενδιάμεσης Νοσηλείας Νεογνών) και Προώρων, Γενικό Νοσοκομείο Βόλου, Νομός Μαγνησίας

Εισαγωγή: Τα γενετικά καθορισμένα νοσήματα, απαιτούν εξειδικευμένες εξετάσεις, που αφορούν διαπίστωση αλλαγών σε χρωμοσώματα, γονίδια ή πρωτεΐνες. Ο έλεγχος μπορεί να γίνει προ ή μεταγεννητικά και μπορεί να απαιτηθούν για τη διάγνωση, δείγματα αίματος, τεμάχια ιστού, βιολογικά υγρά, κύτταρα εμβρύου, χοριακές λάχνες, αμνιακό υγρό ή αίμα εμβρυϊκό.

Σκοπός: Να καταγράψει όσο το δυνατό πληρέστερα, στη διάρκεια των τελευταίων 13 χρόνων, τον αριθμό των παιδιών, που νοσηλεύθηκαν στη Π/Δ κλινική ενός γενικού Νοσοκομείου, που οι διενεργηθείσες εξετάσεις σε συνδυασμό με το φαινότυπο και τα κλινικο-εργαστηριακά ευρήματα, οδήγησαν στη διάγνωση ενός γενετικά καθορισμένου νοσήματος σε νοσηλευόμενα παιδιά και με τη συνεργασία τριτοβάθμιων νοσοκομείων/κέντρων.

Μέθοδος-Υλικό: Με τη βοήθεια του ηλεκτρονικού Αρχείου «ΑΣΚΛΗΠΕΙΟΣ», που διατηρούμε από το 2011 και το έντυπο υλικό, μελετήθηκαν 41 ατομικοί φάκελοι παιδιών που διαγνώστηκαν διαχρονικά με κάποιο γενετικό νόσημα και που είχαν ηλικία κατά τη διάρκεια της διάγνωσης από 0-12 χρόνια.

Αποτελέσματα: Σε σύνολο 41 διαγνωσμένων με γενετικά καθορισμένο νόσημα τα 22 ήταν Αγόρια (Α), εκ των οποίων 2 απεβίωσαν σε βρεφική ηλικία και τα 19 Κορίτσια (Κ), όλα εν ζωή. Μέση Ηλικία (ΜΗ)(Α)=10.7, ΜΗ(Κ)=10.05, εξαιρώντας από τα Α, 2 με σύνδρομο Down που διαγνώστηκαν προγεννητικά. Ο αριθμός των παιδιών διαχωρίστηκαν, αδρά για λόγους περιγραφικής επεξεργασίας, εφόσον κάποιες κατηγορίες παρουσίασαν επικάλυψη.16:(6Α,10Κ):Κάποιο Σύνδρομο, 5:(4Α,1Κ):αυτοάνοσο νόσημα, 3Κ:αιματολογικό ή μυελοδυσπλασία, 5:(3Α,2Κ):Νευροεκτοδερμώσεις, 5Α:Νευρομυϊκό νόσημα, 5:(4Α,1Κ):μεταβολικό νόσημα 1Κ: Ινοκυστική και 1Κ: Υπερωισχιστία, Νοητική Υστέρηση (ΝΥ). 88% είχαν από ήπια έως βαρύτατη ΝΥ (Μαθησιακές δυσκολίες), ενώ η πλειοψηφία των εχόντων αυτοάνοσο ή αιματολογικό πρόβλημα, είχαν IQ=ΚΦ.

Συμπεράσματα: Είναι σημαντικός ο ρόλος της γενετικής επιστήμης στη πρώιμη ανίχνευση, διαταραχών γενετικού υπόβαθρου, προκειμένου να υπάρξει, έγκαιρη και κατάλληλη παρέμβαση, υποστηρικτική και θεραπευτική, καθώς και πρόληψη.



Πανελλήνιο Συνέδριο
2^ο
Ιατρικής Γενετικής
(με διεθνή συμμετοχή)

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Ευρετήριο

Συγγραφέων Προφορικών
Ανακοινώσεων

Ευρετήριο Συγγραφέων Προφορικών Ανακοινώσεων

ANGELOPOULOU ANDRIANI	ΠΑ05
GORGOLIS G. VASSILIS	ΠΑ05
PAPASPYROPOULOS ANGELOS	ΠΑ05
ΑΓΓΕΛΟΥΣΗ ANNA	ΠΑ04, ΠΑ14
ΑΓΡΙΤΗ ΜΑΡΩ	ΠΑ13
ΑΔΑΜ ΜΑΡΙΑ-ΠΟΡΦΥΡΙΑ	ΠΑ22
ΑΘΑΝΑΣΙΟΥ ΑΙΜΙΛΙΑ	ΠΑ24
ΑΘΑΝΑΣΟΠΟΥΛΟΥ ΕΥΓΕΝΙΑ-ΙΩΑΝΝΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΑΛΒΑΝΟΥ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ25
ΑΛΕΒΙΖΟΠΟΥΛΟΣ ΝΕΚΤΑΡΙΟΣ	ΠΑ18, ΠΑ19
ΑΛΕΞΑΝΔΡΗΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ	ΠΑ18, ΠΑ19
ΑΜΕΝΤΑ-ΚΥΡΙΑΖΗ ΣΤΥΛΙΑΝΗ	ΠΑ11
ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΣ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ	ΠΑ23
ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΥ-ΚΑΤΣΙΑΡΔΑΝΗ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ	ΠΑ22, ΠΑ26
ΒΑΣΙΛΕΙΟΥ ΣΤΑΥΡΟΣ	ΠΑ15
ΒΑΣΙΛΟΓΙΑΝΝΑΚΗΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	ΠΑ10
ΒΕΡΒΕΡΗ ΑΘΗΝΑ	ΠΑ25
ΒΗΛΟΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	ΠΑ12
ΒΟΡΓΙΑ ΕΛΕΝΑ	ΠΑ13
ΒΟΡΓΙΑ ΠΕΛΑΓΙΑ	ΠΑ07
ΒΟΥΜΒΟΥΡΑΚΗΣ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ	ΠΑ16
ΓΕΩΡΓΟΥΛΙΑ Κ. ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΑ	ΠΑ17
ΓΙΑΝΝΑΚΟΔΗΜΟΣ ΣΤΕΛΙΟΣ	ΠΑ02
ΓΙΑΠΙΤΖΑΚΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ	ΠΑ02, ΠΑ12, ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17
ΓΙΑΤΖΑΚΗΣ ΧΡΙΣΤΟΦΟΡΟΣ	ΠΑ09
ΓΚΙΝΤΩΝΗ ΙΦΙΓΕΝΕΙΑ	ΠΑ12, ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17
ΓΚΟΥΜΠΛΙΑ ΠΩΛΙΝΑ	ΠΑ13
ΓΡΑΦΑΚΟΥ ΟΛΓΑ	ΠΑ10, ΠΑ24
ΓΩΝΙΩΤΑΚΗΣ ΙΩΑΝΝΗΣ	ΠΑ06, ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ09, ΠΑ10, ΠΑ21
ΔΗΜΟΓΕΡΟΝΤΑΚΗ ΑΦΡΟΔΙΤΗ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΔΙΑΜΑΝΤΗ ΕΛΙΣΣΑΒΕΤ	ΠΑ25
ΔΟΥΚΑ ANNA	ΠΑ02, ΠΑ16

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Ευρετήριο Συγγραφέων Προφορικών Ανακοινώσεων

ΔΟΥΛΓΕΡΑΚΗ ΑΡΤΕΜΙΣ	ΠΑ21
ΖΙΑΚΑΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	ΠΑ12
ΗΛΙΑ ΑΒΡΑΑΜ	ΠΑ24
ΘΑΝΑΣΟΥΛΑ ΦΩΤΕΙΝΗ	ΠΑ04, ΠΑ14
ΙΩΑΝΝΙΔΟΥ ΓΕΡΙΝΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΚΑΛΑΜΑΡΑ ΠΑΝΑΓΙΩΤΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΚΑΛΤΣΑΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ	ΠΑ04
ΚΑΡΑΜΠΕΛΑ ΑΘΗΝΑ	ΠΑ14
ΚΑΣΣΩΤΑΚΗ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ08
ΚΟΝΙΑΡΗ ΕΛΕΝΗ	ΠΑ10, ΠΑ17
ΚΟΠΑΝΟΥ ΜΥΡΣΙΝΗ	ΠΑ22, ΠΑ26
ΚΟΥΡΡΗ ΕΥΓΕΝΙΑ	ΠΑ08
ΚΟΥΡΤΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ	ΠΑ23
ΚΟΥΡΤΗ ΜΑΡΙΑΝΘΗ	ΠΑ23
ΚΟΥΤΛΑΚΗ ΝΙΚΟΛΕΤΑ	ΠΑ23
ΚΥΠΡΗ ΕΛΕΝΑ	ΠΑ24
ΚΥΡΙΚΑΚΟΥ ΑΝΔΡΕΑΣ	ΠΑ24
ΚΩΛΕΤΣΗ ΙΣΜΗΝΗ	ΠΑ22
ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΗΣ ΘΕΟΧΑΡΗΣ	ΠΑ23
ΚΩΝΣΤΑΝΤΟΥΛΑΚΗΣ ΠΑΝΤΕΛΗΣ	ΠΑ06, ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ09
ΛΑΜΠΡΟΠΟΥΛΟΣ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΣ	ΠΑ25
ΛΑΦΙΩΝΙΑΤΗΣ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΣ-ΑΡΙΣΤΕΙΔΗΣ	ΠΑ14
ΛΗΜΝΑΙΟΣ ΜΑΡΚΟΣ	ΠΑ01
ΛΙΝΑΡΔΑΚΗ ΕΜΜΑΝΟΥΕΛΑ	ΠΑ13
ΛΥΓΕΡΟΥ ΙΩΑΝΝΑ	ΠΑ06, ΠΑ21
ΜΑΓΟΥΛΑ ΜΑΡΟΥΣΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΜΑΚΡΗ ΣΟΦΙΑ	ΠΑ22, ΠΑ26
ΜΑΝΙΑΔΑΚΗ ΗΛΙΑΝΝΑ	ΠΑ06, ΠΑ08, ΠΑ10, ΠΑ21
ΜΑΝΩΛΟΠΟΥΛΟΣ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ	ΠΑ23
ΜΑΤΑΥΤΣΗ ΑΣΗΜΙΝΑ	ΠΑ25
ΜΑΥΡΕΛΟΥ ΜΥΡΤΩ-ΜΥΡΣΙΝΗ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΜΑΥΡΟΥΔΗΣ ΑΛΕΞΙΟΣ	ΠΑ01

Ευρετήριο Συγγραφέων Προφορικών Ανακοινώσεων

ΜΙΣΙΟΥ ΓΚΕΝΤΙΑΝΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΜΠΑΛΗ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΜΥΤΑΡΕΛΗ ΧΡΥΣΟΥΛΑ	ΠΑ14
ΝΤΑΪΟΥ ΧΡΥΣΟΥΛΑ	ΠΑ25
ΟΙΚΟΝΟΜΟΥ ΙΣΜΗΝΗ	ΠΑ22
ΟΥΡΑΝΗ ΣΟΦΙΑ	ΠΑ24
ΠΑΝΑΓΑΚΗ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ04, ΠΑ14
ΠΑΠΑΓΙΑΝΝΙΔΗ ΜΑΡΙΝΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ	ΠΑ06, ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ09, ΠΑ10, ΠΑ21
ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ ΝΕΚΤΑΡΙΑ	ΠΑ04
ΠΑΠΑΛΕΞΗΣ ΠΕΤΡΟΣ	ΠΑ14
ΠΑΠΟΥΛΙΔΗΣ ΙΩΑΝΝΗΣ	ΠΑ12
ΠΑΡΑΣΚΑΚΗΣ ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ	ΠΑ10, ΠΑ21
ΠΕΤΡΑΤΟΥ ΔΙΟΝΥΣΙΑ	ΠΑ13
ΠΕΤΡΟΥ ΠΕΤΡΟΣ	ΠΑ24
ΡΑΪΣΑΚΗ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ07
ΣΑΪΤΗΣ ΙΩΑΝΝΗΣ	ΠΑ09
ΣΙΑΜΠΑΝΟΠΟΥΛΟΥ ΒΑΣΙΛΙΚΗ	ΠΑ14
ΣΚΟΥΜΑ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ	ΠΑ10
ΣΠΥΡΟΠΟΥΛΟΥ ΙΣΑΒΕΛΛΑ	ΠΑ23
ΣΤΡΑΤΑΚΗΣ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ	ΠΑ13
ΣΩΤΗΡΙΟΥ ΣΠΥΡΙΔΟΥΛΑ	ΠΑ03, ΠΑ20
ΤΑΣΣΙΟΥ ΙΩΑΝΝΑ	ΠΑ22, ΠΑ26
ΤΖΑΓΚΑΡΑΚΗ ΕΥΜΟΡΦΙΑ	ΠΑ13
ΤΣΑΚΑΛΙΔΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ	ΠΑ25
ΦΟΥΝΤΟΥΛΑΚΗ ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ	ΠΑ08, ΠΑ09, ΠΑ10
ΦΩΤΟΥΛΑΚΗ ΜΑΡΙΑ	ΠΑ25
ΧΑΤΖΑΚΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	ΠΑ09
ΧΑΤΖΗΔΑΚΗ ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ	ΠΑ08
ΧΑΤΖΗΚΥΡΙΑΚΙΔΟΥ ΑΝΘΟΥΛΑ	ΠΑ25
ΧΡΙΣΤΟΠΟΥΛΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ	ΠΑ07, ΠΑ08
ΧΡΟΥΣΟΣ Π. ΓΕΩΡΓΙΟΣ	ΠΑ02, ΠΑ12, ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Γενικές Πληροφορίες

Δορυφορικές Διαλέξεις

Παρασκευή 8 Δεκεμβρίου 2023

17:30-18:00

Δορυφορική Διάλεξη

BabyGen: A one-of-kind Whole Genome Sequencing και Μεταβολομικός Νεογνικός Έλεγχος στα συμπτωματικά και ασυμπτωματικά νεογνά

Προεδρείο: **Ε. Φρυσίρα**

Ομιλητές: **Α. Αναγνωστοπούλου, Ι. Λουκάς**



neoscreen

18:30-19:00

Δορυφορική Διάλεξη

VarSome & VarSome Clinical: Ολοκληρωμένη κλινική ανάλυση δεδομένων αλληλούχισης νέας γενιάς: Από τον ακριβή χαρακτηρισμό μεταλλαγών μέχρι την ιατρική διάγνωση

Προεδρείο: **Α. Ανδρίτσου, Ν. Πάσχου**

Ομιλητής: **Α. Κουσσουνάδης**



SAPHETOR

Σάββατο 9 Δεκεμβρίου 2023

16:30-17:15

Δορυφορική Διάλεξη

New frontiers in Medical Genomics applications

Moderator: **Π. Μακρυθανάσης**

Speaker: **D. Cacchiarelli**



Κυριακή 10 Δεκεμβρίου 2023

18:00-18:30

Δορυφορική Διάλεξη

Shortening the diagnostic odyssey with genomics solutions

Moderator: **A. Grybos-Gajniak**

Speaker: **A. Grybos-Gajniak**



BioAnalytica
BIOTECHNOLOGY SYSTEMS

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»
Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Ευρετήριο Ομιλητών Δορυφορικών Διαλέξεων

Cacchiarelli Davide

Associate Investigator at The Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Professor of Molecular Biology - Department of Translational Medicine, University of Naples "Federico II", Armenise-Harvard Principal Investigator of the Laboratory of Integrative Genomics, Italy

Grybos-Gajniak Agnieszka

Senior Clinical Sales Specialist, Europe, ILLUMINA

**Αναγνωστοπούλου
Αικατερίνη**

MSc, PhD, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG, EBMG Registered Genetic Counsellor, Επιστημονική Υπεύθυνη Νευρογενετικών & Σπάνιων Γενετικών Παθήσεων, Neoscreen, Αθήνα

Ανδρίτσου Ασημίνα

Senior Scientific Analyst

Κουσουνάδης Αντώνιος

MSc, PhD, Senior Bioinformatician, Saphetor

Λουκάς Ιωάννης

Αναπληρωτής Καθηγητής Τομέα Φαρμακευτικής Χημείας ΕΚΠΑ, Επιστημονικός Διευθυντής Neoscreen, Αθήνα

Μακρυθανάσης Περικλής

MD, PhD, PD, Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Πάσχου Νεφέλη

Senior Application Expert & Bioinformatics

Φρυσίρα Ελένη

MD, MSc, PhD, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Τακτικό μέλος UEMS και ETRs, Πρόεδρος ΔΣ ΕΕΙΓ, Αθήνα

Χρήσιμες Πληροφορίες

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Το 2^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής θα πραγματοποιηθεί με φυσική παρουσία, στις **8-10 Δεκεμβρίου 2023**, στο Αμφιθέατρο Φυσιολογίας «Γ. Κοτζιάς» στην Αθήνα.

ΤΟΠΟΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

Αμφιθέατρο Φυσιολογίας «Γ. Κοτζιάς» (Κτίριο 15), Ιατρική Σχολή Αθηνών
Μικράς Ασίας, Αθήνα, Γουδι

ΓΛΩΣΣΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Η επίσημη γλώσσα του Συνεδρίου είναι η ελληνική.

ΕΚΘΕΣΗ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Κατά τη διάρκεια του Συνεδρίου θα λειτουργεί έκθεση φαρμακευτικών εταιριών & εταιριών ιατρικών μηχανημάτων.

ΚΟΝΚΑΡΔΕΣ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ (BADGES)

Οι κονκάρδες (badges) θα διανεμηθούν από τη γραμματεία του Συνεδρίου, κατά την άφιξη στο συνεδριακό χώρο και είναι απαραίτητες για την είσοδο τόσο στους συνεδριακούς χώρους όσο και στην έκθεση καθ' όλη τη διάρκεια του Συνεδρίου. Οι κονκάρδες φέρουν γραμμωτό κώδικα (barcode), ώστε να ελέγχεται η είσοδος και η έξοδος από τη συνεδριακή αίθουσα. Η συνολική ώρα παρακολούθησης του επιστημονικού προγράμματος του Συνεδρίου αποτελεί τη βασική προϋπόθεση για τη διάθεση των μοριών, σύμφωνα με τις οδηγίες της U.E.M.S., του I.C.N., του Π.Ι.Σ. και του Ε.Ο.Φ.

ΜΟΡΙΟΔΟΤΗΣΗ

Το επιστημονικό πρόγραμμα του Συνεδρίου θα μοριοδοτηθεί με είκοσι τέσσερα (24) μόρια συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο (ΠΙΣ), ο οποίος είναι ο επίσημος φορέας για τη μοριοδότηση, μετά την υπογραφή σχετικής σύμβασης με την U.E.M.S. (Ευρωπαϊκή Ένωση Ειδικευμένων Ιατρών). Με βάση την ισχύουσα νομοθεσία, δικαίωμα παραλαβής πιστοποιητικού με μοριοδότηση έχει κάθε Συνεδρός (Ιατρός), ο οποίος έχει παρακολουθήσει τουλάχιστον το 60% των ωρών του Επιστημονικού Προγράμματος. Οι λοιποί επιστήμονες παραλαμβάνουν το πιστοποιητικό παρακολούθησης, χωρίς μοριοδότηση. Δορυφορικά συμπόσια και διαλέξεις επιχορηγούμενα από φαρμακευτικές εταιρίες, δε μοριοδοτούνται. Η καταμέτρηση του χρόνου παρακολούθησης θα γίνεται με τη χρήση αναγνωστών γραμμωτού κώδικα (barcode scanners) στις ηλεκτρονικές κονκάρδες των Συνέδρων που συμμετέχουν με φυσική παρουσία.

ΙΣΤΟΣΕΛΙΔΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

<https://www.events-free-spirit.gr/2o-panellinio-synedrio-iatrikis-genetikis-2023>

8-10
Δεκεμβρίου
2023

Αμφιθέατρο
Φυσιολογίας
«Γ. Κοτζιάς»

Ιατρική Σχολή Εθνικού και
Καποδιστριακού Πανεπιστημίου
Αθηνών (ΕΚΠΑ)
Κτήριο 15

Χρήσιμες Πληροφορίες

ΕΓΓΡΑΦΕΣ

Κατηγορία	Έως 31/10/23	Από 01/11/23 και onsite
Ειδικευμένοι Ιατροί	70,00 €	80,00 €
Ειδικευόμενοι Ιατροί	50,00 €	50,00 €
Λοιποί Επαγγελματίες Υγείας (Νοσηλεύτες, Μαίες, κλπ.)	50,00 €	50,00 €
Φοιτητές*	ΔΩΡΕΑΝ	ΔΩΡΕΑΝ

Όλες οι εγγραφές θα πραγματοποιούνται ηλεκτρονικά μέσω της ιστοσελίδας του Συνεδρίου:

<https://www.events-free-spirit.gr/20-panellinio-synedrio-iatrikis-genetikis-2023/forma-symmetoxis>

*Οι συμμετέχοντες είναι απαραίτητο να προσκομίζουν κατάλληλο έγγραφο που θα επιβεβαιώνει την ιδιότητά τους.

Το δικαίωμα συμμετοχής περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση του Συνεδρίου
- Είσοδο στην έκθεση των φαρμακευτικών εταιριών
- Βεβαίωση Παρακολούθησης για όλους τους Συμμετέχοντες και Πιστοποιητικό Συμμετοχής με μόρια για τους Ιατρούς (εφόσον έχει καλυφθεί ο απαιτούμενος χρόνος παρακολούθησης)

ΒΕΒΑΙΩΣΕΙΣ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ - ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΑ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ

Όλοι οι συμμετέχοντες θα έχουν τη δυνατότητα να παραλάβουν τις Βεβαιώσεις Συμμετοχής και τα Πιστοποιητικά Παρακολούθησης μέσω της ιστοσελίδας του Συνεδρίου. Μετά τη λήξη του Συνεδρίου θα αποσταλούν σχετικές οδηγίες.

Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Γενετικής
(με διεθνή συμμετοχή)

from
Genomic Findings
to
Bedside Medicine

Ευχαριστίες

Η Οργανωτική Επιτροπή του
2^{ου} Πανελληνίου Συνεδρίου Ιατρικής Γενετικής της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
ευχαριστεί τις παρακάτω εταιρίες για τη συμβολή τους στην πραγματοποίησή του

aRiDius
pharmaceutical

ATG
Access To Genome
CLINICAL LABORATORY GENETICS

BioAnalytica
BIOTECHNOLOGY SYSTEMS

BOS Therapeutics
Discovering the Rare Side of Life

Blueprint Genetics

INTEGRIS
PHARMA

MGI

Pfizer
Vaccines

neoscreen

SAPHETOR

ΒΑΡΕΛΑΣ Α.Ε.
ΧΗΜΙΚΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ

DISCOVERING THE RARE SIDE OF LIFE



B^oOS Therapeutics

Discovering the Rare Side of Life

146 Michalakopoulou Av. | 11527 Athens Greece | Tel. +30 210 7799777

Website: www.biostherapeutics.com

Ολοκληρωμένη κλινική ανάλυση δεδομένων
αλληλούχισης νέας γενιάς:

Από τον ακριβή χαρακτηρισμό παραλλαγών μέχρι την
ιατρική διάγνωση.

Από FASTQ ή VCF

Επεξήγηση παραλλαγών
μέσα από +140
βάσεις δεδομένων

Ταξινόμηση της
παθογονικότητας
παραλλαγών βλαστικής σειράς
και σωματικών παραλλαγών σε
πραγματικό χρόνο

Φιλτράρισμα αποτελεσμάτων
με την χρήση εργαλείων
Τεχνητής Νοημοσύνης

Εξατομικευμένες κλινικές
αναφορές





www.atg-labs.gr • www.biopathologiki.gr

Υψηλή Εξειδίκευση Άμεση Επιστημονική Υποστήριξη Μέγιστη Αξιοπιστία

- Μη Επεμβατικός Προγεννητικός Έλεγχος
- Προγεννητικός Γενετικός Έλεγχος
- Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος
- Γενετικός Έλεγχος Υπογονιμότητας & Καθ' Εξιν Αποβολών
- Έλεγχος Γενετικών Νοσημάτων/Συνδρόμων
- Γενετικός Έλεγχος Κληρονομικού Καρκίνου & Συμπαγών Όγκων
- Εξειδικευμένες Εξετάσεις Βιοπαθολογίας
- Κυτταρολογικός Έλεγχος
- Κλινική Γενετική & Γενετική Συμβουλευτική



Access To Genome
CLINICAL LABORATORY GENETICS

...να αναζητάμε νέες,
καινοτόμες θεραπείες
σε όλο τον κόσμο

Αυτή είναι η αποστολή μας στην INTEGRIS Pharma.

Να αναζητάμε σε όλο τον κόσμο καινοτόμες θεραπείες αιχμής, για να καλύπτουμε ανεκπλήρωτες θεραπευτικές ανάγκες των ασθενών με σπάνιες και απειλητικές για τη ζωή νόσους.

Σήμερα, διαθέτουμε ένα ευρύ χαρτοφυλάκιο προϊόντων για αιματολογικές και ογκολογικές παθήσεις, για σπάνιες και γενετικές μεταβολικές νόσους και για τη φροντίδα δερματικών ελκών, μέσω συνεργασιών με κορυφαίες, διεθνείς βιοφαρμακευτικές εταιρείες.

Όραμά μας είναι να μπορούμε να προσφέρουμε την κατάλληλη θεραπευτική λύση στις εξατομικευμένες ανάγκες κάθε ασθενή στη χώρα μας, στις θεραπευτικές κατηγορίες που δραστηριοποιούμαστε.



Impacting Lives of Patients with Rare Disease

Ardius Pharma is dedicated to bringing meaningful therapies to patients suffering from rare diseases and making a positive impact on their lives. By focusing on the specialized needs of patients with rare diseases, Ardius Pharma develops those holistic strategies that will make possible the local market entry of innovative therapeutic solutions for the patients who need them.

