



Υπό την Αιγίδα

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ

Εθνικών και Καποδιστριακών  
Πανεπιστήμιον Αθηνών

— ΙΔΡΥΘΕΝ ΤΟ 1837 —

ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ ΑΘΗΝΩΝ

Οργάνωση

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής  
Ιατρική Σχολή Αθηνών  
Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ

**22**

ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ  
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ  
**22**  
ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

### ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ-ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

**Traeger – Συνοδινού Ιωάννα**

Καθηγήτρια Γενετικής-Διευθύντρια Εργαστηρίου  
Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ

**Τζέτη Μαρία**

Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ

#### Μέλη

Βρεττού Χριστίνα

Κάκουρου Γεωργία

Κέκου Κυριακή

Κοκκίνης Χαράλαμπος

Κολιαλέξη Αγγελική

Κοσμά Κωνσταντίνα

Μαμά Θάλεια

Μακρυθανάσης Περικλής

Μητράκος Αναστάσης

Πετυχάκης Δημήτριος

Πούλου Μυρτώ

Σελέντη Νικολέτα

Σοφοκλέους Χρισταλένα

Τσαρουχά Χαρούλα

Τσίπη Μαρία

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ  
**22**  
ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

### ΠΡΟΣΚΛΗΣΗ

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με ιδιαίτερη χαρά σας προσκαλούμε να λάβετε μέρος στην webinar ημερίδα με τίτλο «**Γενετική 2021: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική**», που διοργανώνει το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Ε.Κ.Π.Α., το **Σάββατο 22 Μαΐου 2021**, στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρών, επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων.

Η εφαρμογή των μεθόδων γενετικής και της γονιδιωματικής στην ιατρική πρακτική και την έρευνα συνεχίζεται με αυξανόμενο ρυθμό. Η επιστημονική επιτροπή έχει καταρτίσει επιστημονικό πρόγραμμα όπου, καταξιωμένοι συνάδελφοι, θα παρουσιάσουν τις προσφατες εξελίξεις σχετικά με τη συμβολή των νέων τεχνολογιών στην αντιμετώπιση γενετικών νοσημάτων και νοσημάτων με γενετική συμμετοχή, όσον αφορά την κλινικοεργαστηριακή προσέγγιση στη διάγνωση, τη θεραπεία και την εξατομικευμένη αντιμετώπιση.

Προσδοκούμε η ημερίδα αυτή να δώσει τα ερεθίσματα για συζήτηση και ανταλλαγή απόψεων με σκοπό την ευρεία και αρτιότερη χρησιμοποίηση των επιτευγμάτων της βιοτεχνολογίας σε κλινικό επίπεδο για την καλύτερη υποστήριξη των ασθενών.

Η Οργανωτική Επιτροπή σας προσκαλεί να συμμετέχετε ενεργά στην ημερίδα και με την υποστήριξή σας να συμβάλλετε στη συνεχιζόμενη εκπαίδευση όλων μας για αποτελεσματικότερη πρόληψη, διάγνωση και αντιμετώπιση σύγχρονων προβλημάτων υγείας.

Με συναδελφικούς χαιρετισμούς

**Jan Traeger – Συνοδινού**

Καθηγήτρια Γενετικής-Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ  
**22**  
ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

### ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

09:30 – 09:45

**Χαιρετισμός**  
*Traeger-Συνοδινού Jan*

09:45 – 11:00

**1η Συνεδρία: Κλινικοεργαστηριακή προσέγγιση  
στη διάγνωση**  
*Συντονιστές: Κίτσιου-Τζέλη Σοφία, Κανακά-Gantenbein Χριστίνα*

09:45 – 10:05

**Παραπομπή περιστατικών για γενετική διερεύνηση:  
Πότε και Πώς**  
*Κοσμά Κωνσταντίνα*

10:05 – 10:25

**Σύγχρονος γενετικός έλεγχος – Εξετάσεις γενετικού  
ελέγχου το 2021**  
*Μακρυθανάσης Περικλής*

10:25 – 10:45

**Ερμηνεία ευρημάτων γενετικού ελέγχου**  
*Μαρινάκης Νίκος*

10:45 – 11:00

**Συζήτηση**

11:00 – 11:15

**Διάλειμμα**

11:15 – 12:15

**2η Συνεδρία: Γενετικός έλεγχος 3ης γενιάς**  
*Συντονιστές: Κολιαλέξη Αγγελική, Σοφοκλήους Χρισταλίνα*

11:15 – 11:45

**Highly Accurate Long Read Sequencing in Rare Disease Research**  
*Kuhn Gerrit*

11:45 – 12:15

**Next generation cytogenomics: unrivaled structural variant  
detection with Bionano's optical genome mapping**  
*Delpu Yannick*

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ  
**22**  
ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

### ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

12:15 – 12:30

**Διάλειμμα**

**12:30 – 14:30**

**3η Συνεδρία: Εξατομικευμένη ιατρική & θεραπείες**

*Συντονιστές: Traeger-Συνοδινοπού Jan, Τζέτη Μαρία*

12:30 – 12:50

**Αναδυόμενη χρησιμότητα των πολυγονιδιακών δεικτών γενετικής προδιάθεσης (Polygenic Risk Scores) στα πολυπαραγοντικά νοσήματα-το παράδειγμα των νευροψυχιατρικών διαταραχών**

*Χατζημανώλης Αλέξανδρος*

12:50 – 13:10

**Τεχνολογία Crispr-Cas**

*Πούθου Μυρτώ*

13:10 – 13:30

**Γονιδιακή θεραπεία αιμοσφαιρινοπαθειών**

*Καττάμης Αντώνιος*

13:30 – 14:00

**Οι γενετικές τεχνολογίες στη μάχη για νέα εμβόλια**

*Παυλάκης Γεώργιος*

**14:00 – 14:30**

**Συζήτηση και συμπεράσματα Ημερίδας**

## ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ

<b>Delpu Yannick</b>	<i>PhD, Head of business development and clinical affairs, EMEA, Bionano Genomics</i>
<b>Kuhn Gerrit</b>	<i>PhD / Director Field Application Specialists, EMEA - Pacific Biosciences</i>
<b>Traeger – Συνοδινού Jan</b>	<i>Καθηγήτρια Γενετικής-Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Κανακά-Gantenbein Χριστίνα</b>	<i>Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, MD, PhD, FMH(CH), Διευθύντρια Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Καττάμης Αντώνιος</b>	<i>Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας, Υπεύθυνος Μονάδας Αιματολογίας-Ογκολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Κίτσιου-Τζέλη Σοφία</b>	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α.</i>
<b>Κολιαλέξη Αγγελική</b>	<i>MD, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Κοσμά Κωνσταντίνα</b>	<i>Παιδίατρος, MD, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Μακρυθανάσης Περικλής</b>	<i>Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Μαρινάκης Νίκος</b>	<i>M.Sc., Μοριακός Βιολόγος &amp; Γενετιστής, Υποψήφιος Διδάκτωρ, Ιατρική Σχολή, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Παυλάκης Γεώργιος</b>	<i>M.D., Ph.D., Chief, Human Retrovirus Section, Vaccine Branch, Center for Cancer Research, National Cancer Institute</i>
<b>Πούλου Μυρτώ</b>	<i>Βιοεπιστήμονας PhD, Ακαδημαϊκός Υπότροφος, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Σοφοκλέους Χρισταλένα</b>	<i>Βιολόγος, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία» και ΕΠΙΜΑΓΚΝΗΠ</i>
<b>Τζέτη Μαρία</b>	<i>Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»</i>
<b>Χατζημανώλης Αλέξανδρος</b>	<i>Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Α΄ Ψυχιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., «Αιγινήτειο» Νοσοκομείο</i>

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2021

## ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ  
**22**  
ΜΑΪΟΥ 2021



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

## ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ Η συμμετοχή είναι ΔΩΡΕΑΝ

### Οργάνωση

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής  
Ιατρική Σχολή Αθηνών  
Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»

### Υπό την Αιγίδα



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
Εθνικών και Καποδιστριακών  
Πανεπιστημίων Αθηνών  
— ΙΔΡΥΘΕΝ ΤΟ 1837 —  
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ ΑΘΗΝΩΝ

### Ημερομηνία διεξαγωγής

Σάββατο 22 Μαΐου 2021

**ON-LINE  
ΕΓΓΡΑΦΕΣ**

ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑ ΗΜΕΡΙΔΑΣ

**MD** congress

Αλ. Παναγούλη 118, Τ.Κ. 153 43 Αγία Παρασκευή  
Τηλ.: 210.60.74.200 • Fax: 210.60.74.222  
[md@mdcongress.gr](mailto:md@mdcongress.gr) • [www.mdcongress.gr](http://www.mdcongress.gr)



## ΓΙΑ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ

### ΕΛΕΓΧΟΣ ΦΟΡΕΩΝ ΓΙΑ ΠΡΟΛΗΨΗ

### ΣΥΧΝΩΝ ΚΑΙ ΣΟΒΑΡΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (ΕΙΓ) της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (ΕΚΠΑ) αποτελεί βασικό πυλώνα στην παροχή υπηρεσιών Ιατρικής Γενετικής στην Ελλάδα. Πρωτοπόρος, πλήρως εξοπλισμένη και με άρτια εκπαιδευμένο προσωπικό, μονάδα με πολυετή εμπειρία στην γενετική διάγνωση σπάνιων νοσημάτων, διεκδικεί επάξια την αναγνώριση του ως Κέντρο Αναφοράς για τη διάγνωση Σπάνιων Γενετικών Νοσημάτων.

Συμβαδίζοντας με τη διεθνή τάση για εφαρμογή πληθυσμιακών προγραμμάτων πρόληψης σοβαρών γενετικών νοσημάτων, το ΕΙΓ παρέχει ελέγχους για συχνές και σοβαρές γενετικές διαταραχές όπως:

- **Κυστική Ίνωση (Cystic Fibrosis , CF, 1 φορέας στα 20 άτομα)**
- **Νωτιαία Μυϊκή ατροφία (Spinal Muscular Atrophy, SMA 1 φορέας στα 45 άτομα)**
- **Σύνδρομο Ευθραύστου X (Fragile X Syndrome, 1 γυναίκα φορέας στις 70-250)**
- **Χρωμοσωμικές ανωμαλίες –ισοζυγισμένες μεταθέσεις**

Για πληροφορίες επισκεφθείτε την επίσημη ιστοσελίδα του ΕΙΓ

(<http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr>) ή

καλέστε στα τηλ:210.7795553 ή 21320137468