

Οργάνωση
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Ιατρική Σχολή
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδων "Η Αγία Σοφία"

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2024

1999-2024

25 ΧΡΟΝΙΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ
ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ **18** 2024
ΜΑΪΟΥ

ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ
ΠΟΛΕΜΙΚΟ ΜΟΥΣΕΙΟ

1999-2024

25 ΧΡΟΝΙΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ
ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗΣΑΒΒΑΤΟ
18
ΜΑΪΟΥ 2024

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με ιδιαίτερη χαρά σας προσκαλούμε στην επετειακή ημερίδα του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής του Εθνικού Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (Ε.Κ.Π.Α.), με τίτλο «**Γενετική 2024: 1999-2024, 25 χρόνια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής: Εξελίξεις και Μελλοντικές Εφαρμογές της Γενετικής στην Ιατρική**». Η εκδήλωση, που διοργανώνεται στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρών, επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων, θα πραγματοποιηθεί με ελεύθερη συμμετοχή και φυσική παρουσία το **Σάββατο 18 Μαΐου 2024**, στο **Συνεδριακό Κέντρο του Πολεμικού Μουσείου**.

Από το 1953, που αποκαλύφθηκε η δομή του DNA, οι εξελίξεις στη Γενετική υπήρξαν ραγδαίες και οδήγησαν στην πλήρη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος αλλά και την ανάπτυξη νεότερων τομέων όπως η επιγενετική, η μεταφραστική έρευνα, η πρωτεομική κ.α. Έκτοτε, και σε κάθε τομέα, η μεταφορά γνώσης από τους πάγκους των εργαστηρίων στην κλινική πράξη ("from bench to bedside") εξυπηρετεί την αποκάλυψη νέων ευρημάτων, την καλύτερη κατανόηση των υποκείμενων γενετικών μηχανισμών, και τη βέλτιστη διαχείριση των γενετικών νοσημάτων, των ασθενών, των οικογενειών τους και το σύνολο της κοινωνίας. Το ΕΙΓ αναδύθηκε από το «Εργαστήριο Παιδιατρικής Κλινικής» του Π.Γ.Ν.Π.Α «Η Αγία Σοφία» (ΦΕΚ 190/Α'/1963) και ιστορικά υπήρξε το πρώτο, πανελλαδικά, εργαστήριο που εφάρμοσε μεθόδους κυτταρογενετικής και μοριακής βιολογίας, αναδεικνύοντας τη μεγάλη σημασία της Γενετικής στην Ιατρική. Από το 1999, (ΦΕΚ 108/1999) αποτελεί αυτοτελές Εργαστήριο του Ε.Κ.Π.Α. και του εργαστηριακού τομέα του μεγαλύτερου παιδιατρικού νοσοκομείου της χώρας («Η Αγ. Σοφία») και το 2023, μετά από χιλιάδες διαγνώσεις σπάνιων ασθενών, αναγνωρίσθηκε και επισήμως από το Υπουργείο Υγείας ως **Εξειδικευμένο Διαγνωστικό Εργαστήριο Σπάνιων Γενετικών Νοσημάτων** (ΦΕΚ Τεύχος Β'2655/21.4.2023/ υπ. Αριθμ. Γ.Π. Υ.Π.Σχ./οικ. 22469).

Για την σταθερή συνδρομή τους στο έργο μας θέλουμε να ευχαριστήσουμε θερμά όλες τις προηγούμενες διευθύνσεις και μέλη του ΕΙΓ που συνέβαλαν στην ανοδική του πορεία, τους επαγγελματίες υγείας και τους συνεργάτες μας για την εμπιστοσύνη που μας δείχνουν, την Ιατρική Σχολή και το Ε.Κ.Π.Α., για την μόνιμη συμπαράσταση στους επιστημονικούς και ακαδημαϊκούς μας στόχους, τη Διοίκηση και τα θεσμικά όργανα του Π.Γ.Ν.Π.Α. «Η Αγία Σοφία» για την πολυετή συνεργασία και υποστήριξη, καθώς και τις πολιτικές ηγεσίες. Στο σημείο αυτό να μην ξεχάσουμε την ιδιαίτερη ομάδα των «σπάνιων ασθενών», και των οικογενειών τους, με τους οποίους συμπορευόμαστε με κοινό στόχο, τη πρόωθηση και υπεράσπιση των δικαιωμάτων τους στην σωστή διάγνωση και ιατρική υποστήριξη.

Καλούμε όλους να μας τιμήσουν με την παρουσία τους και να συνεισφέρουν με τη συμμετοχή τους στην προσπάθειά μας να μεταφέρουμε την γενετική στην πρώτη γραμμή των υπηρεσιών κλινικής και εργαστηριακής διάγνωσης, και την εφαρμοσμένη έρευνα γενετικών νοσημάτων, ώστε να επιτευχθεί καλύτερη αντιμετώπιση των ασθενών με σπάνια γενετικά νοσήματα, αποδίδοντάς τους τη θέση που τους αναλογεί στο ιατρικό γίγνεσθαι και την καθημερινή ιατρική πράξη.

Με συναδελφικούς χαιρετισμούς,

Jan Traeger – Συνοδινού

Καθηγήτρια – Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής
Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

1999-2024

25 ΧΡΟΝΙΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ
ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗΣΑΒΒΑΤΟ
18
ΜΑΪΟΥ
2024

ΠΡΟΚΑΤΑΡΚΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΜΑΪΟΥ 2024

- 09:00 – 09:30 Προσέλευση - Εγγραφές
- 09:30 – 10:00 Έναρξη – Χαιρετισμοί - Κήρυξη Έναρξης Ημερίδας
- 10:00 – 14:30 1^η Συνεδρία: 25 Χρόνια προσφοράς: Ανακαλώντας το παρελθόν, ατενίζοντας το μέλλον.
- 10:00 – 11:00 Αναλύοντας τα χρωμοσώματα.
Συντονιστές: Καλπίνη-Μαύρου Αριάδνη, Κίτσιου-Τζέλη Σοφία, Κολιαλέξη Αγγελική
- 25 και πλέον χρόνια κλασικού καρυότυπου
Σελέντη Νικολέτα
Προχωρώντας με μοριακό καρυότυπο και Οπτική Χαρτογράφηση Γονιδιώματος - Optical Genome Mapping (OGM)
Μητράκος Ανάστασης
Η κλινική χρησιμότητα του καρυότυπου
Κοσμά Κωνσταντίνα
- 11:00 – 12:00 Εμβαθύνοντας στα γονίδια και το γονιδίωμα.
Συντονιστές: Καναβάκης Εμμανουήλ, Ντινόπουλος Αργύρης, Παπαευαγγέλου Βάνα
- Πρώτα βήματα στην μοριακή γενετική
Τζέτη Μαρία
Προοπτικές αλληλούχησης επόμενης γενιάς
Τηλέμης Φαίδων-Νικόλαος
Πέραν της αλληλούχησης των εξονίων του γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing-WES)
Μαρινάκης Νικόλαος
- 12:00 – 12:30 Παρουσιάσεις εταιριών
Συντονιστές: Βρεττού Χριστίνα, Κάκουρου Γεωργία
- Εξερευνώντας τον κόσμο του WGS- Εφαρμογή στη διάγνωση γενετικών παθήσεων
Τροχούτσου Αικατερίνη
Element Biosciences ABC & AVITI: Νέα Τεχνολογία Αιχμής στην Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς
Δάβανος Νικόλαος

1999-2024

25 ΧΡΟΝΙΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ
ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗΣΑΒΒΑΤΟ
18
ΜΑΪΟΥ 2024

- 12:30 – 13:30 Διάλειμμα ελαφρύ γεύμα**
- 13:30 – 14:30** Από τον πάγκο στην κλινική - From bench to bedside
Συντονιστές: Ιακωβίδου Νικολέττα, Σιαχανίδου Τάνια, Τσολιά Μαρία
- Το παράδειγμα της επιληψίας
Βελτρά Δανάη
Το παράδειγμα των νευρομυϊκών παθήσεων
Σβίγγου Μαρία
Ανάλυση δεδομένων προς την ιατρική ακριβείας
Μακρυθανάσης Περικλής
- 14:30 – 16:30 2^η Συνεδρία: Ο κεντρικός ρόλος της γενετικής για ασθενείς με Σπάνιες Γενετικές Παθήσεις**
Συντονιστές: Δουλγεράκη Άρτεμις, Μακρυθανάσης Περικλής, Σοφοκλέους Χρυσταλλένα
- 14:30 – 14:45** Χαιρετισμοί
- 14:45 – 15:30** Προς το μέλλον στην Ελλάδα- Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (ΕΣΑΕ)
Αθανασίου Δημήτριος
Προς το μέλλον στην Ελλάδα – Εθνική Επιτροπή για τα Σπάνια Νοσήματα- Παθήσεις
Τσιβγούλης Γεώργιος
Το παράδοξο της Σπάνιας Διάγνωσης – η εμπειρία του ασθενή
Κωνσταντίνου Στυλιανή
- 15:30 – 16:15** Στρογγυλή Τράπεζα: Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής: συνεργασία με άλλα κέντρα εμπειρογνομosύνης
Συντονιστής: Κέκου Κυριακή, Συνοδινού-Traeger Ιωάννα-Ραχήλ, Τζέτη Μαρία
- Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»
Κανακά-Gantenbein Χριστίνα
Α΄ Νευρολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., «ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ»
Στεφανής Λεωνίδας
Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»
Καττάμης Αντώνιος
- 16:15 – 16:30 Συμπεράσματα και κλείσιμο της Ημερίδας**