

Γονιδιωματική ανάλυση στην κλινική πράξη:

# Η ΧΡΗΣΗ ΤΟΥ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ (CMA) ΚΑΙ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS)

ΚΕΝΤΡΟ ΔΙΑΔΟΣΗΣ  
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ  
Α.Π.Θ. (ΚΕΔΕΑ)

# 13-14

ΙΟΥΝΙΟΥ 2025  
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ

## Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Η γενετική και γονιδιωματική ανάλυση έχει αποκτήσει σημαντικό ρόλο στην καθημερινή ιατρική πράξη, συμβάλλοντας καθοριστικά στην κλινική διάγνωση, πρόγνωση, πρόληψη και θεραπευτική αντιμετώπιση των γενετικών νοσημάτων. Ο ιατρός καλείται όλο και πιο συχνά να συστήσει και στη συνέχεια να κατανοήσει και να αξιοποιήσει τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων προς όφελος των ασθενών. Οι νέες τεχνικές γονιδιωματικής ανάλυσης, όπως η Αλληλούχηση Νέας Γενιάς (NGS) και ο Μοριακός Καρυότυπος (Χρωμοσωμική Ανάλυση με μικροσυστοιχίες, CMA), έχουν βελτιώσει τη διαγνωστική απόδοση και ακρίβεια και μειώσει το χρόνο διερεύνησης. Κάθε τεχνική, ωστόσο, έχει περιορισμούς που πρέπει να κατανοούνται για την καλύτερη ωφέλεια του ασθενούς, ενώ ο μεγάλος όγκος σύνθετων γενετικών δεδομένων που προκύπτει απαιτεί εξειδικευμένες προσεγγίσεις για την ερμηνεία του.

Η κατανόηση των αποτελεσμάτων του γενετικού ελέγχου είναι κρίσιμη για τη διάγνωση, τη γενετική συμβουλευτική, την πρόληψη, την προσαρμογή θεραπευτικών πρωτοκόλλων και την εξατομικευμένη θεραπεία.

Το Workshop που θα διεξαχθεί στις **13 & 14 Ιουνίου 2025** στο **Κέντρο Διάδοσης Ερευνητικών Αποτελεσμάτων (ΚΕΔΕΑ)** του **Αριστοτέλειου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης (ΑΠΘ)**, απευθύνεται σε ιατρούς και επαγγελματίες υγείας, που ενδιαφέρονται ή ασχολούνται με τη γενετική, και έχει ως στόχο την παρουσίαση παραδειγμάτων από γενετικές αναλύσεις περιστατικών με τη χρήση των κύριων τεχνικών της γενετικής/γονιδιωματικής ανάλυσης (NGS & CMA) που χρησιμοποιούνται σήμερα στη γενετική διάγνωση. Αναλυτικότερα θα επεξηγηθούν η μεθοδολογία, οι πληροφορίες που περιλαμβάνονται σε μια έκθεση γενετικού ελέγχου, καθώς και οι πιθανές δυσκολίες που ενδέχεται να προκύψουν κατά την ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Θα χαρούμε πολύ να σας καλωσορίσουμε στη Θεσσαλονίκη.

**Με εκτίμηση,**

**Η Οργανωτική επιτροπή**

## ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ

Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (Σ.Ι.Γ.Ε.)

Πρόεδρος: **Μαρίκα Σύρρου**

Αντιπρόεδρος: **Ασπασία Διβανέ**

Γραμματέας: **Ελένη Ρίζου**

Ταμίας: **Γεωργία Καραδήμα**

Μέλος-Υπεύθυνος επικοινωνίας & ενημέρωσης: **Αναστάσιος Μητράκος**

## ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Ασπασία Διβανέ

Γεωργία Καραδήμα

Αναστάσιος Μητράκος

Ελένη Ρίζου

Μαρίκα Σύρρου

Θεοδώρα Κατωπόδη

Αλέξανδρος Λαμπρόπουλος

Αλέξανδρος Ονουφριάδης

Στυλιανή Φιδάνη

Ανθή Χατζηκυριακίδου

Στυλιανή Φιδάνη

Αναστασία Χατζηδημητρίου

Ανθή Χατζηκυριακίδου

Χαρίκλεια Χατζησεβαστού

## ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Ασπασία Διβανέ

Γεωργία Καραδήμα

Αναστάσιος Μητράκος

Ελένη Ρίζου

Μαρίκα Σύρρου

Ελένη Γαβριηλάκη

Μαριάνθη Γεωργίτση

Θεοδώρα Κατωπόδη

Αλέξανδρος Λαμπρόπουλος

Αλέξανδρος Ονουφριάδης

## Παρασκευή 13 Ιουνίου 2025

- 14:00-14:30 Καλωσόρισμα  
**Αλέξανδρος Ονουφριάδης, Μαρίκα Σύρρου**
- 14:30-14:50 **Διάλεξη**  
**Προεδρείο: Αλέξανδρος Ονουφριάδης, Μαρίκα Σύρρου**  
Γενετικός έλεγχος και η σημασία του στην κλινική πράξη  
**Γεωργία Καραδήμα**
- 14:50-15:50 **Ενότητα 1**  
Βασικές αρχές της Χρωμοσωματικής Ανάλυσης με Μικροσυστοιχίες (Μοριακός Καρυότυπος – CMA)  
**Προεδρείο: Ασπασία Διβανέ, Αναστάσιος Μητράκος, Θεοδώρα Κατωπόδη**  
  
Διαγνωστικές δυνατότητες του μοριακού καρυοτύπου CMA - Κατευθυντήριες οδηγίες και ερμηνεία των αποτελεσμάτων  
**Αναστάσιος Μητράκος**  
Τι πρέπει να περιλαμβάνει μια τυπική εργαστηριακή έκθεση μοριακού καρυοτύπου CMA  
**Φράνσου Σαχινίδη**  
Πρέπει όλες οι χρωμοσωμικές θέσεις να αντιμετωπίζονται με τους ίδιους κανόνες ως προς την ταξινόμηση των γενετικών παραλλαγών;  
**Ανθή Χατζηκυριακίδου**
- 15:50-16:20 Διάλειμμα καφέ
- 16:20-18:20 **Ενότητα 2**  
Η τεχνολογία της Αλληλούχησης Νέας Γενιάς (NGS) στη γενετική διάγνωση  
**Προεδρείο: Αλέξανδρος Ονουφριάδης, Ελένη Ρίζου, Λίνα Φλωρεντίν**  
  
Αλληλούχηση επόμενης γενιάς: Κλινική εφαρμογή, κατηγορίες ευρημάτων και ερμηνεία  
**Νικόλαος Μαρινάκης**  
Τι πρέπει να περιλαμβάνει μια τυπική εργαστηριακή έκθεσης γενετικού ελέγχου Αλληλούχησης Νέας Γενιάς (NGS)  
**Βασιλική Χίνη**  
Αλληλούχηση Νέας Γενιάς (NGS) και καρκίνος - Ιδιαιτερότητες της γενετικής του καρκίνου  
**Παρασκευή Αποστόλου**

Ανάλυση του μοριακού προφίλ των αιματολογικών κακοηθειών με χρήση τεχνολογιών NGS

**Σταματία Λαϊδου**

Ενδείξεις για whole-exome sequencing (WES) στον προγεννητικό έλεγχο

**Φωτεινή Ιερεμιάδου**

Πολλαπλή ενίσχυση υβριδοποιημένων ανιχνευτών εξαρτώμενη από την αντίδραση της λιγάσης, MLPA – Η χρήση της τεχνικής για επιβεβαίωση αποτελέσματος από γονιδιωματική ανάλυση

**Μαριάνθη Γεωργίτση**

## Σάββατο 14 Ιουνίου 2025

08:30-10:30

**Ενότητα 3 - CMA**

**Προεδρείο: Αλέξανδρος Λαμπρόπουλος, Χαρίκλεια Χατζησεβαστού, Ανθή Χατζηκυριακίδου**

Εργαλεία βιοπληροφορικής για την ερμηνεία και χαρακτηρισμό των αποτελεσμάτων από χρωμοσωμική ανάλυση μικροσυστοιχιών CMA

**Βασίλειος Παπανικολάου**

Ασκήσεις κατανόησης μέσω παρουσίασης περιστατικών CMA.

**Αναστάσιος Μητράκος**

**Βασίλειος Παπανικολάου**

**Φράνσου Σαχινίδη**

**Ελισάβετ Σιώμου**

10.30-11.00

**Δορυφορική διάλεξη 1**

11.00-11.30

**Δορυφορική διάλεξη 2**

11.30-12.00

**Δορυφορική διάλεξη 3**

12.00-12.30

Ελαφρύ γεύμα

12:20-14.00

#### **Ενότητα 4 - NGS**

**Προεδρείο: Λιάνα Φιδάνη, Γεωργία Καραδήμα**

Εργαλεία βιοπληροφορικής για την ερμηνεία και χαρακτηρισμό των αποτελεσμάτων από NGS. Διαχείριση δευτερογενών ή τυχαίων ευρημάτων

**Χαρίλαος Κωστούλας**

Τυποποίηση ανάλυσης δεδομένων NGS στην ιατρική ακριβείας στην ογκολογία, από κλασικές μεθόδους μέχρι μηχανική μάθηση

**Φώτης Ψωμόπουλος**

Ασκήσεις κατανόησης μέσω παρουσίασης περιστατικών NGS

**Παρασκευή Αποστόλου – Ογκολογικά**

**Μιχαήλ Ισκάς – Αιματολογικά**

**Ζωή Κοντογεωργίου – Νευρογενετική**

**Αλέξανδρος Ονουφριάδης – Δερματολογικά/Παιδιατρικά**

**Ελένη Πάντου – Κληρονομικά Καρδιολογικά**

## ΕΓΓΡΑΦΕΣ

Κατηγορίες συμμετοχής

**Early Bird**

**Από 26<sup>η</sup> Μαΐου 2025**

(Έως 25 Μαΐου 2025)

Ιατροί – Επαγγελματίες υγείας

100,00 €

120,00 €

Ειδικευόμενοι ιατροί

80,00 €

100,00 €

Φοιτητές\*

20,00 €

30,00 €

*Οι παραπάνω τιμές περιλαμβάνουν 24% Φ.Π.Α.*

*\*Απαιτείται αποστολή αποδεικτικού το οποίο επιβεβαιώνει την ιδιότητα.*

Το δικαίωμα συμμετοχής, περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση επιστημονικών συνεδριάσεων
- Συμμετοχή σε διαλείμματα καφέ
- Υλικό Συνεδρίου
- Πιστοποιητικό συμμετοχής (e-certificate)

## ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

### ΟΡΓΑΝΩΣΗ



Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), <https://www.sige.gr/>

### ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΕΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

Παρασκευή 13 & Σάββατο 14 Ιουνίου 2025

### ΤΟΠΟΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

Κέντρο Διάδοσης Ερευνητικών Αποτελεσμάτων (ΚΕ.Δ.Ε.Α) του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου  
Θεσσαλονίκης

3ης Σεπτεμβρίου - Πανεπιστημιούπολη, 546 36 Θεσσαλονίκη

### ΜΟΡΙΟΔΟΤΗΣΗ

Αναμένεται μοριοδότηση ECMECs από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο

### **ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ**

Τα πιστοποιητικά παρακολούθησης του, θα αποσταλούν από την Γραμματεία μετά την ολοκλήρωση του Συνεδρίου. Απαιτείται από τους συμμετέχοντες παρακολούθηση, περισσότερο του εξήντα τοις εκατό (60%) του συνολικού χρόνου του Συνεδρίου, βάσει των ρητών οδηγιών του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων (Ε.Ο.Φ.).

### **ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑ**



Αλεξ. Παναγούλη 118, 153 43 Αγ. Παρασκευή, Αθήνα

Τηλ.: 210 6074200 e-mail: [md@mdcongress.gr](mailto:md@mdcongress.gr) , Web site: [www.mdcongress.gr](http://www.mdcongress.gr)