

4^ο

Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

Υπό την αιγίδα:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικόν και Καποδιστριακόν
Πανεπιστήμιον Αθηνών



ΙΑΤΡΙΚΟΣ
ΣΥΛΛΟΓΟΣ
ΑΘΗΝΩΝ

Με την επιστημονική υποστήριξη:



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

In the New Era

Αίθουσα Γιάννης Μαρίνος
του Συλλόγου Οι Φίλοι της Μουσικής
στο Μέγαρο Μουσικής Αθηνών

ΒΙΒΛΙΟ ΠΕΡΙΛΗΨΕΩΝ

23-25
Απριλίου
2026

4^ο

Πανελλήνιο Συνέδριο
**Ιατρικής
Γενετικής**

from **Genomic Findings**
to **Bedside Medicine** In the New Era

23-25
Απριλίου
2026

Αίθουσα Γιάννης Μαρίνος
του Συλλόγου Οι Φίλοι της Μουσικής
στο Μέγαρο Μουσικής Αθηνών

Προφορικές Ανακοινώσεις

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ01

GENETIC MOLECULAR DIAGNOSTICS INTRICACIES AND COMPLEXITIES: AN AUTISM SPECTRUM DISEASE [ASD], GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY [GDD] PATIENT PARADIGM

Maria Horianopoulou¹, Marios Kambouris^{1,2,5}

¹MedCare Polyclinics & Diagnostic Center, Athens, Greece

²Sidra Medicine, Doha, Qatar

Introduction: Determination of the exact nature of molecular defects for Genetic disorders can be extremely complicated and involve multiple methodologies and layers of testing at high cost. Biological processes complexities, lack of patient data with similar defects, Clinical, Allelic & Genetic Heterogeneities, Penetrance and Mosaicism, further complicate successful DNA Diagnostics, and disease outcome prognosis.

Purpose: Demonstrate the multiple layers of Genetic testing required for accurate molecular diagnostics

Materials: A Male with ASD, GDD, Dysarthria, Sialorrhea, Mental retardation, Delayed puberty, Obesity, Gynecomastia and Cellulitis was investigated for the offending molecular defects

Methods: G-Banding and Molecular Karyotyping for chromosomal abnormality determination

Fragile-X Trinucleotide Repeat: Negative. FISH, qPCR, STR Molecular genotyping for parental origin of the detected abnormality and constitution of involved chromosomes determination. WGS for co-morbidities from autosomal recessive disorders in identified Loss of Heterozygosity [LOH] areas.

Results: Molecular Karyotype identified Chr8 centromeric microduplication [11Mb, 180 Genes, 38 Protein Coding]. G-banding identified sSMC(8). Molecular Genotyping determined Paternal origin for the duplication, Maternal Uniparental Disomy [UPD8] and LOH area for half of Chr8, indicating a MhUPD8 after chiasmata formation. No autosomal recessive disorders in LOH regions or other single gene defect co-morbidities were identified by WGS. To date, no Chr8 imprinted genes are identified. Similar partial Trisomy8 cases are reported but none with the exact gene content rendering prognosis extremely challenging.

Conclusions: Multiple, complex and costly Genetic investigations were required to complement the initial determination of the molecular abnormality identify possible co-morbidities and provide accurate essential diagnosis and prognosis.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ02

ΣΥΝΔΥΑΣΤΙΚΗ ΜΕΤΑΓΡΑΦΩΜΑΤΙΚΗ ΕΠΙΚΥΡΩΣΗ ΤΗΣ ΑΥΞΟΡΡΥΘΜΙΣΗΣ ΤΟΥ MIR-181A-5P ΜΕ RNA-SEQ, RT-QPCR ΚΑΙ SMALL RNA-SEQ ΩΣ ΒΙΟΔΕΙΚΤΗ ΠΤΩΧΗΣ ΠΡΟΓΝΩΣΗΣ ΣΤΗΝ ΟΞΕΙΑ ΛΕΜΦΟΒΛΑΣΤΙΚΗ ΛΕΥΧΑΙΜΙΑ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ

Ιωάννης Κυριακίδης¹, Ιορδάνης Πελαγιάδης¹, Νικόλαος Κατζηλάκης¹, Μαρία Στρατηγάκη¹, Χαράλαμπος Ποντίκογλου², Ελένη Παπαδάκη², Ευτυχία Στειακάκη¹

¹Κλινική Αιματολογίας - Ογκολογίας Παιδών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου & Εργαστήριο Βιολογίας Αιματολογικών Νόσων και Καρκίνου στα Παιδιά, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Ηράκλειο

²Αιματολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ιατρική Σολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Ηράκλειο

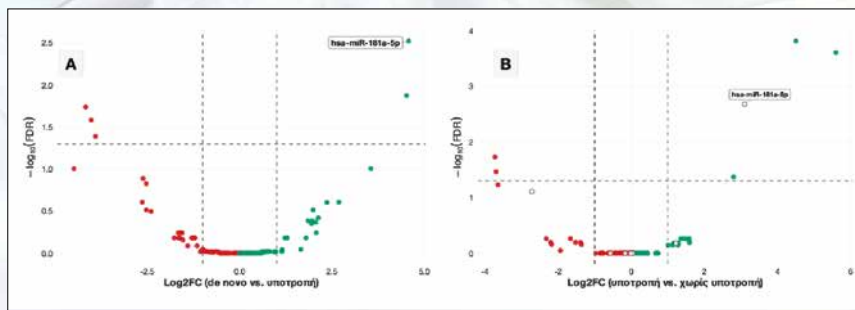
Εισαγωγή: Παρά την σημαντική πρόοδο στην επιβίωση των παιδιών και εφήβων με οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία (ΟΛΛ) με τα σύγχρονα θεραπευτικά πρωτόκολλα, το 15-20% αυτών θα παρουσιάσει υποτροπή, που σχετίζεται με κακή πρόγνωση. Τα τελευταία χρόνια, έχει αναδειχθεί ο ρόλος των microRNAs, ρυθμιστών της γονιδιακής έκφρασης και της αιμοποίησης, στη λευχαιμογένεση.

Σκοπός: Διερεύνηση miR-181a-5p επιπέδων σε σχέση με κλινικο-εργαστηριακά δεδομένα στην ΟΛΛ.

Υλικό/Μέθοδοι: Προκαταρκτική φάση: ανάδειξη miR-181a-5p ως βιοδείκτη υψηλού κινδύνου για υποτροπή (RNA-seq 123 ασθενών ΟΛΛ του St.Jude Children's Research Hospital). RT-qPCR μέτρηση επιπέδων miR-181a-5p μονοπύργων του μυελού των οστών στη διάγνωση 142 παιδιών και εφήβων με ΟΛΛ. Επιβεβαίωση: small RNA-seq σε 10 επιλεγμένους ασθενείς.

Αποτελέσματα: Υψηλότερη έκφραση miR-181a-5p βρέθηκε στους ασθενείς σε σχέση με υγιείς μάρτυρες. Η αυξορρύθμιση του miR-181a-5p συσχετίστηκε σημαντικά με τη διήθηση του κεντρικού νευρικού συστήματος, αλλά και αυξημένες τιμές μετρήσιμης υπολειπόμενης νόσου την ημέρα 15 της θεραπείας (MRD D15). Παρατηρήθηκε συσχέτιση μεταξύ της έκφρασης του *MIR181A1HG* και των μοριακών υποτύπων *ETV6::RUNX1*, *BCR::ABL1* και Ph-like. Τα παιδιά με αυξημένα επίπεδα miR-181a-5p στη διάγνωση είχαν σημαντικά χαμηλότερη συνολική 5-ετή επιβίωση (90,3 έναντι 100%) και 5,334-πλάσιο αθροιστικό κίνδυνο για θάνατο ($p=0,02$). Στην Εικόνα περιγράφεται η σημαντική αυξορρύθμιση του miR-181a-5p μεταξύ συζευγμένων δειγμάτων διάγνωσης-υποτροπής (Α), αλλά και μεταξύ δειγμάτων διάγνωσης που παρουσίασαν αργότερα υποτροπή ή όχι (Β) με small RNA-seq.

Συμπεράσματα: Τα υψηλά επίπεδα miR-181a-5p, που συνδέονται με αντίσταση στα γλυκοκορτικοειδή και διαφυγή από την ανοσολογική επιτήρηση, συσχετίστηκαν ισχυρά με πτωχή πρόγνωση και δυσμενή κλινικο-εργαστηριακά ευρήματα στους παιδιατρικούς ασθενείς με ΟΛΛ, καθιστώντας το miR αυτό ως χρήσιμο βιοδείκτη.



Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ03

ΕΞΩΣΩΜΙΚΑ microRNAs ΚΑΙ lncRNAs ΩΣ ΝΕΟΙ ΜΟΡΙΑΚΟΙ ΒΙΟΔΕΙΚΤΕΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟΥΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΗΨΗ ΚΑΙ ΣΗΠΤΙΚΗ ΚΑΤΑΠΛΗΞΙΑ

Στράκα Καλλιόπη¹, Κόνιαρη Ελένη², Παπαγεωργίου Λούης³, Θηραίου Τριάς⁴, Τσιτσάμη Ελένη⁵, Χρούσος Γεώργιος², Μπακοπούλου Φλώρα^{2,5}

¹ Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Παιδών, ΓΝΠ «Η Αγία Σοφία», Θηβών & Παπαδιαμαντοπούλου, Γουδί, Αθήνα 11527, Ελλάδα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΓΝΠ «Η Αγία Σοφία», Θηβών & Λεβαδείας 8, Αθήνα 11527, Ελλάδα

³ Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Άγιος Σπυρίδων 28, Αιγάλεω 12243, Ελλάδα

⁴ Τμήμα Βιοτεχνολογίας, Γεωπονικό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ιερά Οδός 75, Αθήνα 11855, Ελλάδα

⁵ Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΓΝΠ «Η Αγία Σοφία», Θηβών & Παπαδιαμαντοπούλου, Γουδί, Αθήνα 11527, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η σήψη και η σηπτική καταπληξία προκαλούν βαριά ανοσολογική δυσλειτουργία, χρόνια φλεγμονή και κυτταρική απόπτωση. Ρυθμιστικά στοιχεία που εντοπίζονται σε εξωσώματα όπως μικρές και μεγάλες μη κωδικές περιοχές (miRNAs /lncRNAs) αποτελούν δυνητικούς προγνωστικούς, διαγνωστικούς και φαρμακολογικούς βιοδείκτες, δεδομένου ότι εμπλέκονται σε βιολογικές διεργασίες στην διάρκεια εξέλιξης της νόσου.

Σκοπός: Μελέτη παιδιατρικών ασθενών με προχωρημένο στάδιο σήψης ή σηπτικής καταπληξίας με σκοπό την ανίχνευση των δεδομένων και συσχέτιση νέων μοριακών βιοδεικτών μέσω της έκφρασης ρυθμιστικών στοιχείων (miRNAs / lncRNAs) σε εξωσώματα.

Υλικό: Μελετήθηκαν 80 παιδιατρικοί ασθενείς (ηλικίας 1 μήνα – 18 ετών) εκ των οποίων 47 με σήψη, 33 με σηπτική καταπληξία και 32 υγιείς μάρτυρες αντίστοιχου ηλικιακού φάσματος.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε συλλογή πλάσματος από περιφερικό αίμα, απομόνωση εξωσωμάτων, σύνθεση cDNA, και τα επίπεδα έκφρασης των miRNAs προσδιορίστηκαν με qRT-PCR. Η κανονικοποίηση των δεδομένων έγινε ως προς το ενδογενές γονίδιο αναφοράς και η σχετική μεταβολή της έκφρασης υπολογίστηκε με τη μέθοδο 2^{-ΔΔCt}. Η συσχέτιση των ανιχνευμένων miRNAs με συνδεδεμένα γονίδια, lncRNAs, βιολογικά μονοπάτια και ασθένειες έγινε in silico με ανάλυση εμπλουτισμού και τεχνικές ανάπτυξης δικτύων.

Αποτελέσματα: Τα miR-21, miR-122 και miR-23b εμφάνισαν υπερέκφραση στους ασθενείς με σήψη και σηπτική καταπληξία σε σχέση με την ομάδα ελέγχου, ενώ το miR-15a παρουσίασε ελαττωμένη έκφραση. Στατιστικές διαφορές εντοπίστηκαν μεταξύ των 3 ομάδων (p<0,001). Το δίκτυο έδειξε υψηλές συσχετίσεις με τα lncRNAs GAS5, MALAT1 και SNHG16, και βιολογικά μονοπάτια που εδράζουν σε φλεγμονώδεις και ανοσολογικές διεργασίες.

Συμπεράσματα: Η μοριακή ανάλυση εξωσωμάτων αποκαλύπτει συγκεκριμένα ρυθμιστικά στοιχεία που εδράζουν στον άξονα miRs ↔ GAS5/MALAT1/SNHG16 ως νέοι υποσχόμενοι διαγνωστικοί και προγνωστικοί βιοδείκτες της παιδιατρικής σήψης.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ04

ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΠΟΒΑΘΡΟΥ ΣΠΑΝΙΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΩΝ ΚΑΡΚΙΝΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ ΕΝΔΟΚΡΙΝΩΝ ΑΔΕΝΩΝ ΜΕΣΩ ΤΟΥ ΕΛΛΗΝΙΚΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑ (ΕΔΙΜΟ)

Εμμανουέλα Λιναρδάκη¹, Ευμορφία Γ. Τζαγκαράκη¹, Έλενα Βοργιά¹, Διονυσία Πετράτου¹, Ροδάνθη Λυράκη¹, Κωνσταντίνος Α. Στρατάκης¹

¹ ΔΙΓΕΝΙΑ, Μονάδα Διαγνωστικής Γενετικής & Ιατρικής Ακριβείας & Ελληνικό Δίκτυο Μοριακής Ογκολογίας (ΕΔΙΜΟ) ΙΤΕ-IMBB, Ηράκλειο

Εισαγωγή: Τα κληρονομούμενα σύνδρομα καρκίνου ενδοκρινών αδένων είναι σπάνιες γενετικές παθήσεις που προκαλούνται από μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια, αυξάνοντας σημαντικά τον κίνδυνο εμφάνισης καλοήθων ή κακοήθων όγκων σε έναν ή περισσότερους ενδοκρινείς αδένες.

Σκοπός: Ανίχνευση παραλλαγών γαμετικής σειράς σε ασθενείς με ατομικό ή οικογενειακό ιστορικό καρκίνου ενδοκρινών αδένων με στόχο την ανεύρεση νέων παραλλαγών που σχετίζονται με κληρονομούμενα σύνδρομα, και την προώθηση της επιστημονικής έρευνας.

Υλικό: Μελετήθηκαν 69 ασθενείς (Άνδρες 36 - Γυναίκες 33), οι οποίοι κατόπιν λήψης ιστορικού και ενυπόγραφης συγκατάθεσης, παραπέμφθηκαν στη Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ μέσω του ΕΔΙΜΟ. Η μέση ηλικία κατά την παραπομπή ήταν τα 49 έτη (1-79).

Μεθοδολογία: Για τους σκοπούς της μελέτης, σχεδιάστηκε, και επικυρώθηκε αναλυτικό πρωτόκολλο targeted NGS για την ανάλυση των κωδικοποιουσών περιοχών (coding regions) 50 σχετιζόμενων γονιδίων (συνολική κάλυψη 99.89%). Από ολικό περιφερικό αίμα απομονώθηκε DNA και πραγματοποιήθηκε αλληλούχιση NGS.

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκαν κλινικά σημαντικές παραλλαγές (P/LP) στο 29% των ασθενών (20/69), ενώ στο 23% των ασθενών (16/69) ανιχνεύθηκαν παραλλαγές αγνώστου κλινικής σημασίας (VUS). Ανιχνεύθηκαν συνολικά 78 παραλλαγές: P (9), LP (12), VUS (24), B (Risk Factor) (1). P/LP παραλλαγές ανιχνεύθηκαν στα γονίδια *MEN1* (6), *RET* (4), *CHEK2* (3), *VHL* (3), *SDHC* (2), *NF1* (1), *CLCN2* (1). Από τις 20 P/LP παραλλαγές οι 5 (25%) αφορούσαν σε νέες μη καταγεγραμμένες σε βάσεις δεδομένων παραλλαγές.

Συμπεράσματα: Η μεθοδολογία targeted NGS αποτελεί ένα σημαντικό κλινικό εργαλείο στη διερεύνηση του γενετικού υποβάθρου σπάνιων κληρονομικών καρκινικών συνδρόμων ενδοκρινών αδένων. Ο εντοπισμός κλινικά σημαντικών γαμετικών παραλλαγών συμβάλει στην πληρέστερη αντιμετώπιση και την γενετική συμβουλευτική της οικογένειας.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ05

ΑΝΑΔΕΙΞΗ ΤΗΣ ΕΜΠΛΟΚΗΣ ΤΟΥ miR-34a-5p ΣΤΟΝ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΥΣ ΥΠΟΪΝΩΔΟΥΛΥΣΗΣ ΤΗΣ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗΣ ΘΡΟΜΒΩΣΗΣ ΜΕΣΩ ΑΝΕΠΑΡΚΟΥΣ ΡΥΘΜΙΣΗΣ ΤΟΥ ΑΞΟΝΑ ACE/PAI-1

Ιφιγένεια Γκιντώνη^{1,2}, Κλεονίκη Μπαλντούνη¹, Αθηνά Δεττοράκη³, Αικατερίνη Μιχαλοπούλου³,
Ελένη Περγάντου³, Δημήτριος Βλαχάκης², Γεώργιος Χρούσος², Χρήστος Γιαπιτζάκης^{1,2}

¹ Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα

³ Μονάδα Αιμορραγικών Διαθέσεων (Μονάδα Αιμόστασης και Θρόμβωσης), Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η παιδιατρική θρόμβωση (ΠΘ) αποτελεί σπάνια κλινική οντότητα, με υψηλή θνησιμότητα και εμφάνιση από τη νεογνική έως την εφηβεία. Οφείλεται κυρίως στην υποϊνωδόλυση που σχετίζεται με την ανωριμότητα της αιμόστασης σε συνδυασμό με περιβαλλοντικούς και γενετικούς παράγοντες που οδηγούν σε αυξημένα επίπεδα του κυρίαρχου αναστολέα ινωδόλυσης, PAI-1 (γονίδιο *SERPINE1*) που ρυθμίζεται ανοδικά από το ένζυμο ACE.

Σκοπός: Διερεύνηση στην ΠΘ της έκφρασης μορίων microRNA που ρυθμίζουν επιγενετικά τον άξονα ACE/PAI-1, σε συνάρτηση με κλινικές και γενετικές παραμέτρους που επηρεάζουν τα επίπεδα του PAI-1.

Υλικό - Μεθοδολογία: Μετά από συνδυαστική βιοπληροφορική ανάλυση, η έκφραση των miR-145-5p και miR-34a-5p αξιολογήθηκε με qRT-PCR στον ορό 19 ασθενών με ΠΘ (σε διάστημα 1-18 μηνών) και 19 υγιών μαρτύρων. Οι ασθενείς γονοτυπήθηκαν για τους λειτουργικούς πολυμορφισμούς *SERPINE1*-4G/5G και *ACE*-I/D. Ακολούθησε πολυπαραγοντική στατιστική ανάλυση.

Αποτελέσματα: Τα miR-145-5 και miR-34a-5p ρυθμίζουν επιγενετικά το γονίδιο *SERPINE1*, ενώ το miR-34a ρυθμίζει επιπλέον το *ACE*. Η έκφραση του miR-34a παρουσίασε 40% μείωση στους ασθενείς έναντι των μαρτύρων ($p=0,029$), ενώ το miR-145 δεν διέφερε σημαντικά. Το miR-34a παρουσίασε μέγιστα επίπεδα 1-3 μήνες μετά τη θρόμβωση και μειώθηκε κατακόρυφα μετά τη θεραπεία ($p=0,031$) με μακροπρόθεσμη ήπια επανάκαμψη. Η έκφραση διέφερε σημαντικά ανά θέση θρόμβωσης ($p=0,019$). Επιπλέον, διαπιστώθηκε μορφή γενετικής επίστασης, καθώς η διπλή ομοζυγωτία (4G/4G+D/D) σχετίστηκε με ναδίρ της έκφρασης του miR-34a, με τον γονότυπο D/D να αντιστρέφει πλήρως την επαγόμενη από τον 4G/4G αύξηση ($p=0,006$).

Συμπεράσματα: Το miR-34a-5p ορό αποτελεί υποσχόμενο δείκτη ινωδολυτικής επάρκειας, με τη χαρακτηριστική του μείωση στην ΠΘ πιθανότατα να οδηγεί σε υποϊνωδόλυση, μέσω ανεπαρκούς καταστολής του άξονα ACE/PAI-1.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ06

ΓΟΝΟΤΥΠΗΣΗ ΜΟΝΟΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΩΝ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ (SNP GENOTYPING) ΩΣ ΘΕΜΕΛΙΟ ΤΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ: ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΤΑΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΣ ΤΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΡΑΚΤΙΚΗΣ

Μαρίνα Μαρία Αντωνάρακη¹, Νικόλαος Καρούντζος², Παναγιώτης Νικολινάκος³, Αικατερίνη Τσατσαράγκου⁴

¹ Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ), Αθήνα, Ελλάδα

² Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

³ Τμήμα Ουρολογίας, Chelsea and Westminster Hospital NHS Foundation Trust, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

⁴ Ιατρός Γενικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιπτάμενη Ιατρός ΕΚΑΒ, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η γονοτύπηση μονονουκλεοτιδικών πολυμορφισμών (Single Nucleotide Polymorphism, SNP genotyping) αποτελεί το θεμέλιο λίθο της σύγχρονης γονιδιωματικής, επιτρέποντας τον εντοπισμό παραλλαγών σε μία και μόνο βάση DNA μεταξύ ατόμων και πληθυσμών. Οι SNPs σχετίζονται με την προδιάθεση σε πολυπαραγοντικές νόσους, τη φαρμακοκινητική/ φαρμακοδυναμική απόκριση και τη διακύμανση της βιολογικής λειτουργίας.

Σκοπός: Η παρούσα εργασία αποσκοπεί στη συνολική αξιολόγηση του ρόλου της SNP γονοτύπησης στην ιατρική ακριβείας, με έμφαση στις τεχνολογικές εξελίξεις, τη φαρμακογονιδιωματική εφαρμογή και τη διαμόρφωση νέων διαγνωστικών και προγνωστικών μοντέλων κινδύνου.

Υλικό - Μέθοδοι: Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Η αυξανόμενη έμφαση στην ιατρική ακριβείας έχει καταστήσει τη γονοτύπηση SNP θεμελιώδες εργαλείο στην κλινική πράξη. Εφαρμόζεται στην ογκολογία ακριβείας (π.χ. EGFR, KRAS, BRAF), στην καρδιολογία μέσω πολυγονιδιακών δεικτών κινδύνου, στη νευρολογία και ψυχιατρική για την κατανόηση γενετικής προδιάθεσης και φαρμακευτικής απόκρισης, στην αναπαραγωγική ιατρική για εκτίμηση γενετικού κινδύνου κύησης, καθώς και στη φαρμακογονιδιωματική (πολυμορφισμοί CYP450). Παράλληλα, η ενίσχυση της γονιδιωματικής έρευνας και η ανάπτυξη βιοτραπεζών επιταχύνουν τη μεταφορά των γενετικών δεδομένων από το εργαστήριο στην κλινική εφαρμογή.

Συμπεράσματα: Η μετάβαση από τη μονογονιδιακή ανάλυση στη συστημική, πληθυσμιακή και πολυπαραγοντική ερμηνεία των SNPs σηματοδοτεί ένα νέο στάδιο στην προληπτική ιατρική, όπου η έγκαιρη ανίχνευση κινδύνου και η στοχευμένη παρέμβαση θα αποτελούν τον κανόνα και όχι την εξαίρεση.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ07

ΓΟΝΙΔΙΑΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΣΤΗΝ ΑΠΩΛΕΙΑ ΚΥΗΣΗΣ: ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ, ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΞΙΑ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ

Μαρίνα Μαρία Αντωνάρακη¹, Νικόλαος Καρούντζος², Παναγιώτης Νικολινάκος³, Αικατερίνη Τσατσαράγκου⁴

¹ Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ), Αθήνα, Ελλάδα

² Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

³ Τμήμα Ουρολογίας, Chelsea and Westminster Hospital NHS Foundation Trust, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

⁴ Ιατρός Γενικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιπτάμενη Ιατρός ΕΚΑΒ, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η πρώιμη και επαναλαμβανόμενη απώλεια κύησης (RPL) αποτελεί σύνθετο πρόβλημα της αναπαραγωγικής ιατρικής, όπου η γενετική ετερογένεια έχει καθοριστικό ρόλο. Οι πρόσφατες τεχνολογικές προόδους στη γονιδιωματική και τις multi-omics προσεγγίσεις επιτρέπουν λεπτομερή ανάλυση μοριακών αιτιών, υπερβαίνοντας τον περιορισμό των παραδοσιακών μεθόδων (καρυότυπος, CMA).

Σκοπός: Να αναφέρουμε πρόσφατα ευρήματα που αποδεικνύουν τη συμμετοχή γονιδιακών παραγόντων στην πρώιμη και επαναλαμβανόμενη απώλεια κύησης και να επισημάνουμε τις νεότερες διαγνωστικές και προληπτικές προσεγγίσεις που προκύπτουν από τις τριπλές (trio) και multi-omics αναλύσεις.

Υλικό - Μέθοδοι: Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Μελέτες με trio-WGS (έμβρυο + μητέρα + πατέρας) δείχνουν ότι >40% συγκεκριμένων περιπτώσεων πρώιμων απωλειών οφείλονται σε ανευλοειδίες, τριπλοειδίες, de-novo παθογόνες μικρές αλληλουχίες (SSVs) και μεγάλες CNVs. Η εφαρμογή trio-exome / trio-WGS αυξάνει τη διαγνωστική απόδοση (~20-35%) σε περιπτώσεις RPL. Reviews και multi-omics αναλύσεις αναδεικνύουν μονογονιδιακές, πολυγονιδιακές και επιγενετικές αιτίες που εξηγούν μέρος των ευλοϊπών (euploid) απωλειών και των επαναλαμβανόμενων περιπτώσεων.

Συμπεράσματα: Η χρήση trio-WGS/WES υψηλής κάλυψης αποκαλύπτει de-novo παθογόνες αλλοιώσεις που δεν ανιχνεύονται με παραδοσιακές μεθόδους, επιτρέποντας ακριβέστερη αιτιολογική διάγνωση και εξατομικευμένη συμβουλευτική πριν από την επόμενη κύηση. Η ενσωμάτωση multi-omics (DNA-seq, RNA-seq, επιγενετικά δεδομένα, πρωτεώματα από χοριακά/decidua δείγματα) ανοίγει δρόμους για παρεμβάσεις που στοχεύουν τη λειτουργία ενδομητρίου και χορίου αντί μόνο στην αντιμετώπιση «τυχαίων» ανευλοειδιών.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ08

GENOME SEQUENCING AS A DIAGNOSTIC TOOL FOR COMMON HEREDITARY SPINOCEREBELLAR ATAXIAS WITH REPEAT EXPANSIONS

Eleni Perraki¹, Matthias Bieg¹, Anett Kaune¹, Krishna Kumar Kandaswamy¹, Katja Bruesehafer¹, Jorge Pinto-Basto¹, Peter Bauer¹

¹ CENTOGENE, Rostock, Germany

Introduction: Spinocerebellar ataxias (SCAs) are autosomal dominant neurodegenerative disorders. Several common SCAs are caused by CAG repeat expansions, a challenging variant type for short-read next-generation sequencing.

Objective: We evaluated genome sequencing (GS) with the application of ExpansionHunter (EH) for CAG repeat detection in SCA1,2,3,6,7, and 17.

Materials: The study comprised 301 adult ataxia patients.

Methods: PCR-free GS was performed on an Illumina platform. SCA1,2,3,6,7, and 17 CAG repeat loci were evaluated using EH. Expanded CAG alleles of all loci were reviewed. Orthogonal confirmation was performed using PCR-based fragment length analyses.

Results: The study results are shown in Table 1.

Table 1. The EH and orthogonal confirmation results for the different SCA loci. One of the SCA1 calls was reclassified to "normal" due to the presence of interruptions in the CAG repeats (*).

Disorder	Number of patients identified in the cohort	EH range of expanded alleles	Confirmation of expanded allele	PCR-based range of expanded alleles	CAG Repeat size deviation between methods
SCA1	5	39-53	5/5*	38-71	2-18
SCA2	8	36-44	8/8	36-42	0-2
SCA3	5	53-65	5/5	67-77	7-15
SCA6	4	22-25	4/4	21-25	0-2
SCA7	3	40-79	3/3	39-106	1-27
SCA17	2	41-49	2/2	42-53	1-4

Conclusion: Our data show that using EH for SCA repeat expansion detection increases the diagnostic utility of GS. Orthogonal confirmation remains relevant for positive EH calls: while shorter range CAG expansions show the same or +/-1 CAG size between GS and PCR-based fragment length analysis, larger expanded alleles require orthogonal method for accurate CAG repeat sizing.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ09

ΠΡΩΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗ NLRP12 ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΣΤΟΝ
ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Θεοδώρα Μάρη¹, Φλώρα Τζιφρή¹, Αφροδίτη Σακελλαροπούλου¹, Χαρίκλεια Κελαϊδή², Μαριάνα Τζανουδάκη⁴, Χριστίνα Καραστάθη¹, Κυριακή Τσούτρα¹, Σταύρος Γλεντής³, Αντώνης Καττάμης³, Δημήτριος Δογάνης², Αναστασία Κονιδάρη¹

¹ Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού», Β' Παιδιατρική Κλινική ΕΣΥ, Αθήνα,

² Ογκολογική Μονάδα Παιδών «Μαριάνα Β. Βαρδινογιάννη - ΕΛΠΙΔΑ», Ογκολογικό Τμήμα Νοσοκομείου Παιδών «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού» (ΟΤΑΚ), Αθήνα

³ Κέντρο Ειδικών Θεραπειών (ΚΕΘ) Αιματολογίας - Ογκολογίας, Ογκολογικής Μονάδας Παιδών «Μαριάνα Β. Βαρδινογιάννη - Ελπίδα», Αθήνα

⁴ Τμήμα Ανοσολογίας και Ιστοσυμβατότητας Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Τα αυτοφλεγμονώδη νοσήματα οφείλονται σε διαταραχή της φυσικής ανοσίας και υπερενεργοποίησης των φλεγμονωδών σηματοδοτικών οδών. Το NLRP12-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο (FACS-2) είναι αυτοσωμικό επικρατές νόσημα, έχει περιγραφεί σε 103 ασθενείς παγκοσμίως, με εικόνα περιοδικού εμπυρέτου και πολυσυστηματικής φλεγμονώδους αντίδρασης.

Σκοπός: Η παρουσίαση πρώτου ασθενούς στην Ελλάδα με παραλλαγή στο NLRP12 γονίδιο.

Υλικό: Ασθενής άρρεν ηλικίας 10 ετών εισήχθη στην κλινική μας αρχικά λόγω παρατενόμενου πυρετού με ελκώδη στοματίτιδα που υποχώρησε παροδικά με χορήγηση γ-σφαιρίνης. Ακολούθησαν επεισόδια υποτροπής πυρετού συνοδευόμενων από αφθώδη στοματίτιδα, ελκωτική βλάβη γλουτού, μεγαλοβλαστική αναιμία και αυξημένους δείκτες φλεγμονής (σημαντική αύξηση φερριτίνης και B12). Τρεις μήνες μετά, ο ασθενής παρουσίασε απώλεια βάρους με κοιλιακό άλγος, η δε βιοψία εντέρου είχε ιστολογική εικόνα υπέρ άτυπου φλεγμονώδους νοσήματος. Ένα μήνα αργότερα παρουσίασε μόνιμη θρομβοπενία που εξελίχθηκε σε οξεία μυελογενή λευχαιμία (ΟΜΛ).

Μεθοδολογία: Ο ασθενής υπεβλήθη σε έναν πλήρη εργαστηριακό και απεικονιστικό έλεγχο. Έγινε μυελός των οστών με οστεομυελική βιοψία, βιοψία ελκών στοματικής στοματικής κοιλότητας, βιοψία δέρματος και εντέρου. Εστάλη γονιδιακός έλεγχος (whole genome sequencing) και μετά την εμφάνιση ΟΜΛ έλεγχος σωματικών μεταλλάξεων σε ογκογονίδια.

Αποτελέσματα: Ο έλεγχος WGS ανέδειξε στο εξώνιο 3 του γονιδίου NLRP12 την παραλλαγή NM_144687.4:c.665G>A, p.(Gly222Asp), η οποία είναι παρανοηματική (missense) παραλλαγή με πιθανή απώλεια λειτουργικότητα πρωτεΐνης. Αναμένεται έλεγχος των γονέων, καθώς και έλεγχος σωματικών μεταλλάξεων σε ογκογονίδια που πιθανά εμπλέκονται στην κλινική εικόνα του ασθενούς.

Συμπεράσματα: Περιγράφεται η πρώτη περίπτωση ασθενούς στον Ελληνικό πληθυσμό με την παραλλαγή 665G>A στο εξώνιο 3 του γονιδίου NLRP12, με εικόνα όχι μόνο αυτοφλεγμονώδους νοσήματος αλλά και εξέλιξης σε αιματολογική κακοήθεια.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ10

ASSOCIATION OF WAARDENBURG SYNDROME WITH A NEW MUTATION IN THE PAX3 GENE:
A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Juliana Zafiri¹, Elena Papageorgiou¹ Andreas Pampanos², Olympia Valla², Sotiris Sotiriou³,
Georgios K. Papaioannou⁴, Alexandros Psarris⁵, Eliza Siomou¹, Emmanouil Manolakos¹

¹ Access to Genome, Genetics Laboratory, 11528 Athens, Greece

² Department of Genetics, Alexandra Regional General Hospital, 11528 Athens, Greece

³ Department of Embryology, Faculty of Medicine, School of Health Sciences, University
of Thessaly, 41334 Larisa, Greece

⁴ Third Department of Obstetrics and Gynecology, General University Hospital "Attikon", 12462 Athens, Greece

⁵ First Department of Obstetrics and Gynecology, University of Athens Medical School, 11527 Athens, Greece

Introduction: The present case report focuses on Waardenburg syndrome (WS), which occurs with a frequency of 1/40,000 and is manifested by neurosensory deafness, pigmentation deficiencies of the skin, hair and iris of the eye, and various tissue defects originating from the neural crest. WS is a genetically heterogeneous disease classified into four clinical and genetic phenotypes. In addition, it is caused by mutations in the following genes: Paired box 3 (*PAX3*), Endothelin 3 (*EDN3*), Endothelin Receptor Type B (*EDNRB*), Melanocyte Inducing Transcription Factor (*MITF*), Snail Family Transcriptional Repressor 2 (*SNAI2*), SRY-Box Transcription Factor 10 (*SOX10*).

Aim: The purpose of the present report is to assess the novel *PAX3* gene mutation and its association with WS by analyzing the data from the case and the existing international literature, and by presenting further documented clinical cases.

Methods: The present study focuses mainly on the structure and function of the *pax3* gene and describes the case of a 33-year-old male, in whom a thorough clinical evaluation of physical characteristics and a detailed patient and family history was performed prior to concluding that the patient had WS. To confirm the diagnosis, genetic counseling was recommended and molecular genetic testing using next generation sequencing (NGS) methods was suggested.

Results: NGS revealed a novel c.209G>A (p.Cys70Tyr) mutation in the *PAX3* gene, suggesting that this method is beneficial for disease screening, genetic diagnosis and counseling.

Conclusion: The present study is important due to the discovery of a new mutation, which may contribute to the understanding of the correlation between genotypes and phenotypes, aiding the field of genetic counseling. In addition, the present research study may aid the identification of potential diagnostic and therapeutic approaches for WS.

Published online: October 7, 2025. DOI: [10.3892/br.2025.2067](https://doi.org/10.3892/br.2025.2067)

Key words: Waardenburg syndrome, *pax3* gene, next-generation sequencing

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ11

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΩ WGS ΣΠΑΝΙΟΥ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΑΔΡΕΝΟΛΕΥΚΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ
ΛΟΓΩ ΑΜΟΙΒΑΙΑΣ ΙΣΟΖΥΓΙΣΜΕΝΗΣ ΜΕΤΑΘΕΣΗΣ

Αναγνωστοπούλου Κατερίνα¹, **Αλβανού Μαρία**¹, Γαβαλάς Χρήστος¹, Σπηλιώτου Μάρθα²,
Καρδάρη Κατερίνα³, Mochel Fanny⁴, Λουκάς Ιωάννης¹

¹ Neoscreen Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Αθήνα

² Α' Νευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Α.Π.Θ, Θεσσαλονίκη

³ Locus Medicus, Αθήνα

⁴ Reference Center for Neurometabolic Diseases, La Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris

Εισαγωγή - Σκοπός: Διάγνωση σπάνιου περιστατικού άρρενος ατόμου 37 ετών με κλινικά, βιοχημικά και απεικονιστικά ευρήματα συμβατά με αδρενολευκοδυστροφία (ALD) με θετικό οικογενειακό ιστορικό (πάσχουσα μητέρα που απεβίωσε) αλλά με αρνητικό γενετικό έλεγχο WES.

Υλικά - Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε γενετική ανάλυση με τη χρήση WGS.

Αποτελέσματα: Μέσω WGS ανιχνεύθηκε αμοιβαία ισοζυγισμένη μετατόπιση μεταξύ των μακρών βραχιόνων των χρωμοσωμάτων Χ και 4: seq[GRCh38] t(X;4)(q28;q21.21). Πραγματοποιήθηκε κλασικός καρυοτύπος που επιβεβαίωσε την αναδιάταξη αυτή. Σύμφωνα με την ανάλυση WGS, το σημείο θραύσης στο χρωμόσωμα Χ εντοπίστηκε στο εσώνιο 5 του γονιδίου *ABCD1*, ενώ στο χρωμόσωμα 4 σε διαγονιδιακή, μη κωδικοποιούσα περιοχή. Το σημείο θραύσης στο χρωμόσωμα Χ οδηγεί πιθανά σε διακοπή του γονιδίου *ABCD1*, με αποτέλεσμα την παραγωγή κομμένων (truncated) πρωτεΐνης, και πιθανά σε απώλεια της λειτουργικότητας της (loss-of-function).

Συμπεράσματα: Τα ευρήματα του WGS, οδήγησαν στην επιβεβαίωση της γενετικής διάγνωσης της ALD, αναδεικνύοντας με ακρίβεια το σημείο θραύσης εντός του γονιδίου *ABCD1* ως τον πιθανό μοριακό μηχανισμό που εξηγεί τις κλινικές εκδηλώσεις του ασθενούς, δίνοντας τη δυνατότητα στον ασθενή να λάβει μέρος σε κλινική δοκιμή φάσης III σε κέντρο αναφοράς του εξωτερικού. Η συγκεκριμένη περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία της ακριβούς χαρτογράφησης των σημείων θραύσης σε δομικές χρωμοσωμικές αναδιατάξεις μέσω WGS για τη διάγνωση σπάνιων γενετικών νοσημάτων. Αυτό παρέχει τη δυνατότητα στοχευμένης γενετικής συμβουλευτικής στην οικογένεια, καθώς και πρόσβασης σε στοχευμένες νέες θεραπευτικές επιλογές.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ12

ΣΥΝΔΡΟΜΟ MOWAT WILSON

Στυλιανή Αμέντα¹, Εμμανουήλ Μανωλάκος², Ιωάννης Παπουλίδης², Σταυρούλα Ψώνη³, Ιωάννα Κουρή⁴, Ειρήνη Τσούτσου⁵, Έλενα Φρυσίρα⁶

¹ Παιδιατρική Κλινική Μητέρα, Αθήνα

² Κλινικός Εργαστηριακός Γενετιστής, Access to Genome Genetic Lab, Αθήνα

³ Παιδίατρος - Ειδικευθείσα στην Ιατρική Γενετική, Καλαμάτα, Αθήνα

⁴ Παιδονευρολόγος, Παιδιατρική Κλινική Μητέρα, Αθήνα

⁵ Παιδίατρος, Γενικό Κρατικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα

⁶ Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα

Εισαγωγή: Αγόρι ηλικίας 2 ετών παραπέμφθηκε για εκτίμηση λόγω δυσμορφικών χαρακτηριστικών προσώπου, αναπτυξιακής καθυστέρησης, μη έναρξης ομιλίας και βεβαρημένου ατομικού αναμνηστικού.

Σκοπός: Κλινική γενετική εκτίμηση και γενετικός μοριακός έλεγχος σε ασθενείς με συγγενείς ανωμαλίες.

Υλικό: Ο ασθενής ήταν το πρώτο παιδί υγιών γονέων και γεννήθηκε με Κ.Τ με ΒΓ 3,3kg, ΜΣ 49cm και ΠΚ 33cm. Φαινοτυπικά εμφάνιζε κοντό φίλτρο, θολωτή υπερώρα, καθίζηση της ρίζας της ρινός, μικρή μύτη, υπερτελορισμό καθώς και αφεστώτα ώτα. Προγεννητικά είχε διαπιστωθεί αυξημένη συχενική διαφάνεια και καρδιοπάθεια. Χειρουργήθηκε επειγόντως σε ηλικία 10 ημερών λόγω καρδιοπάθειας (Tetralogy of Fallot και σύγκλεισης αρτηριακού πόρου). Παρέμεινε νοσηλευόμενο για ένα μήνα και υπεβλήθη σε νέα καρδιοχειρουργική επέμβαση.

Μεθοδολογία: Αναζητήθηκε η γενετική βάση του συνδρόμου με trio-WES (whole exome sequencing).

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε σε ετεροζυγωτία η μη νοηματική αλλαγή c.2083 C>T, που δημιουργεί πρόωρο κωδικόνιο τερματισμού πρωτεϊνοσύνθεσης στο εξόνιο 8 του γονιδίου ZEB2. Η μετάλλαξη αυτή ευθύνεται για την εκδήλωση των κλινικών χαρακτηριστικών του συνδρόμου Mowat Wilson (OMIM#235730) το οποίο ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατητικό τρόπο κληρονομής.

Συζήτηση: το σύνδρομο παρουσιάζει συχνότητα εμφάνισης 1 στις 50-100.000 γεννήσεις. Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί διεθνώς περίπου 200 περιστατικά. Κάποιες φορές συνυπάρχει με νόσο του Hirshsprung. Στην ηλικία των 4 ετών περίπου εμφανίζουν αταξικό βάδισμα. Έχουν περιορισμένη ομιλία και συνήθως επικοινωνούν με νεύματα. Επίσης μερικά εμφανίζουν σπασμούς. Η γνώση της μοριακής βάσης του συνδρόμου δικαιολογεί τον πολύπλοκο φαινότυπο και επιτρέπει να επιλεγεί η αναγκαία ομάδα ιατρών για τη μακροχρόνια παρακολούθηση και την έγκαιρη παρέμβαση. Τέλος υπάρχει δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής σε τυχόν επόμενη κύηση.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ13

ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ DE NOVO ΠΑΘΟΓΟΝΟΥ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ PITX1 ΜΕ ΣΥΝΘΕΤΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ ΚΑΙ ΕΞΑΡΘΡΗΜΑ ΕΠΙΓΟΝΑΤΙΔΩΝ

Σταυρούλα Ψώνη¹, Μιχάλης Χριστοδούλου², Ασπασία Διβανέ³, Ιερεμιάδου Φωτεινή³, Στέλλα Αμνέντα⁴, Ειρήνη Τσουτσού⁵, Γεώργιος Παπαδόπουλος⁶, Έλενα Φρυσίρα⁷

¹ Παιδίατρος Ειδικευθείσα στην Ιατρική Γενετική, Καλαμάτα, Αθήνα

² Ορθοπεδικός Χειρουργός, Ρόδος

³ LIFECODE LABS Ltd, Αθήνα

⁴ Παιδιατρική Κλινική Μητέρα, Αθήνα

⁵ Παιδίατρος - Γενετίστρια, Μονάδα Μεσογειακής Αναμίας, Γενικό Κρατικό Νοσοκομείο Αθηνών "Γ. Γεννηματάς", Αθήνα

⁶ Παιδίατρος - Νεογνολόγος, Διευθυντής MENN "Αλεξάνδρα", Αθήνα

⁷ Ομ. Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Εισαγωγή: Το γονίδιο *PITX1* (OMIM#602149) κωδικοποιεί τον μεταγραφικό παράγοντα Paired-like Homeodomain Transcription Factor 1, απαραίτητο για την εμβρυϊκή κρανιοπροσωπική διαμόρφωση και την ανάπτυξη των κάτω άκρων. Παθογόνες παραλλαγές του, που κληρονομούνται με τον αυτοσωμικό επικρατή χαρακτήρα, έχουν συσχετιστεί με ανωμαλίες των κάτω άκρων (ραιβοίπιποποδία, κνημιαία ημιμέλεια, πολυδακτυλία, δυσπλασία επιγονατίδας) και το σύνδρομο Liebenberg (βραχυδακτυλία με ομοιοτική μετατροπή των άνω άκρων σε κάτω).

Σκοπός: Η παρουσίαση ασθενούς με σύνθετες ανωμαλίες των κάτω άκρων, η ανάδειξη της γενετικής αιτιολογίας μέσω αλληλούχισης νέας γενιάς (NGS) και η συσχέτιση γονοτύπου - φαινοτύπου.

Υλικό: Άρρεν ασθενής ηλικίας 2 ετών παραπέμφθηκε λόγω συγγενών ανωμαλιών των κάτω άκρων. Γεννήθηκε στις 39 εβδομάδες με ΚΤ λόγω ισχιακής προβολής, με βραχυσωμία (46 cm), αμφοτερόπλευρες συγκάμψεις γονάτων, εξάρθρωμα επιγονατίδων, ραιβοίπιποποδία, αριστερό ραιβό μετατάρσιο, δυσπλαστικό ισχίο και βραχύ αυχένα. Ο προγεννητικός μοριακός καρυότυπος ήταν φυσιολογικός. Στην παραπομπή παρουσίαζε χαμηλό ανάστημα, απουσία δυσμορφικών στοιχείων και φυσιολογική νοημοσύνη.

Μέθοδος: Ακολούθησε trio-αλληλούχιση των εξονίων (Whole Exome Sequencing - WES) (SureSelect Human All Exon V8, Agilent) και ανάλυση μέσω της πλατφόρμας VarSome.

Αποτελέσματα: Στο εξώνιο 3 της ομοιοπεριοχής (homeobox-domain) του γονιδίου *PITX1*, ανιχνεύθηκε η de novo παρερμηνεύσιμη παραλλαγή c.414G>C (p.Lys138Asn). Η παραλλαγή δεν είχε αναφερθεί προηγουμένως στη βάση δεδομένων ClinVar και θεωρείται παθογόνος καθώς επηρεάζει μια υψηλά διατηρημένη περιοχή υπεύθυνη για τη σύνδεση με το DNA.

Συμπεράσματα: Η μελέτη υπογραμμίζει τη χρησιμότητα του NGS στη διάγνωση των σκελετικών δυσπλασιών, ενώ η ταυτοποίηση της νέας παραλλαγής διευρύνει το φάσμα των *PITX1*-μεταλλάξεων και αναδεικνύει τον κρίσιμο ρόλο του γονιδίου στην ανάπτυξη των κάτω άκρων.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ14

STRUCTURAL VARIANTS IN PATIENTS WITH EPILEPSY

Sofia Ourani^{1,2}, María Angels Rigola Tor³, Neus Castells Sarret¹, Eirini Triantafyllaki⁴, Alberto Plaja^{1,3}

¹ Department of Clinical and Molecular Genetics, Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH), Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus, Barcelona, Catalonia, Spain

² Paediatric Neurology Unit - Department of Pediatrics, Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH), Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus, Barcelona, Catalonia, Spain

³ Department of Cellular Biology, Physiology and Immunology, Autonomous University of Barcelona, Barcelona, Catalonia, Spain

⁴ Paediatrician, Nicosia, Cyprus

Introduction: Epilepsy, affecting approximately 1% of the general population, manifests as recurring seizures and is heavily influenced by genetic factors. Recent advancements in genetic technologies have revolutionized our understanding and offer promising avenues for therapeutic interventions. Currently, the diagnostic yield with any test used doesn't exceed 50% of the cases. Structural variants account for up to 12% of genetic epilepsies.

Objectives: Analyze the structural variants identified in a cohort of patients with epilepsy and furthermore compare the difference detection rates when analyzing them with conventional arrays Agilent ISCA 60k 8x vs ogt ISCA 60k 8x with exonic resolution in 354 genes.

Material & Methods: We analyzed 203 patients with epilepsy of variable age referred to the Cytogenetics laboratory at Hospital Vall d'Hebron between December 2011 and March 2023, using chromosomal microarrays as a first-tier genetic tests.

Results: We identified pathogenic copy number variants (CNVs) in 30 patients. Of those, 13 had known microdeletion/microduplication syndrome with epilepsy and 17, the CNV was non-recurrent. In 7/17 of the non-recurrent CNVs, the interval contained a gene/s already known to cause epilepsy such as PCDH9, SCN2A, and in 10/17 the non-recurrent CNVs contained genes not known to be connected to epilepsy.

Conclusions: Genetic testing has become essential in clinical practice for epilepsy patients, facilitating precise diagnosis and tailored management approaches. This study demonstrates that exonic-coverage arrays are a fast and cost-effective method with a higher yield in detecting structural variants (14.7%) compared to conventional arrays (approximately 7%).

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ15

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΓΕΝΩΜΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΦΟΡΕΙΑΣ ΣΕ 1200 ΔΕΙΓΜΑΤΑ WHOLE EXOME SEQUENCING

Ζάπρη Σταυρούλα¹, Νικολέτος Σωτήρης², Νεντίδης Αναστάσιος², Καραθεοδώρου Αργυρώ^{1,3}, Αθανασίου Δημήτριος³, Καταφυγιώτης Σωκράτης¹, Κίρτσου Αλεξάνδρα¹, Σωτηριάδης Αλέξανδρος⁴, Κριθαρά Αναστασία², Βέρβερη Αθήνα¹

¹ Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

² Ινστιτούτο Πληροφορικής και Τηλεπικοινωνιών, Εθνικό Κέντρο Έρευνας «Δημόκριτος»

³ Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδας, Αθήνα

⁴ Α' Μαιευτική - Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Ο γενωμικός έλεγχος φορείας (carrier screening) αποτελεί βασικό εργαλείο προγεννητικής και αναπαραγωγικής γενετικής. Παρέχει πληροφορίες σε υποψήφιους γονείς για την πιθανότητα σπάνιων κληρονομικών νοσημάτων στους απογόνους τους και επιτρέπει την παροχή εξατομικευμένης γενετικής συμβουλευτικής στα ζευγάρια.

Σκοπός: Στόχος της μελέτης ήταν η εκτίμηση της συχνότητας παθογόνων παραλλαγών για αυτοσωμικά υπολειπόμενες και Χ-φυλοσύνδετες νόσους σε ελληνικό πληθυσμό, χρησιμοποιώντας ένα panel 1335 γονιδίων από το Mackenzie's Mission - Reproductive Carrier Screening (Version 0.111). Το Mackenzie's Mission panel αποτελεί λίστα γονιδίων για αναπαραγωγική γενετική ανίχνευση φορέων, που δημιουργήθηκε από το ομώνυμο αυστραλιανό πρόγραμμα με στόχο την πρόληψη σοβαρών γενετικών νοσημάτων.

Υλικό: Διενεργήθηκε ανάλυση σε δεδομένα 1200 ασθενών που υποβλήθηκαν σε Whole Exome Sequencing για Σπάνια Νοσήματα στο Τμήμα Γενετικής του ΓΝΘ Παπαγεωργίου.

Μεθοδολογία: Τα δεδομένα αξιολογήθηκαν για παθογόνες και πιθανώς παθογόνες παραλλαγές, τόσο σημειακές, όσο και χρωμοσωμικά ελλείμματα/διπλασιασμούς. Τα φίλτρα που εφαρμόστηκαν περιελάμβαναν, μεταξύ άλλων, τη συχνότητα αλληλόμορφου (MAF) <5%, τις καταχωρήσεις ως παθογόνο/πιθανώς παθογόνο εύρημα στη βάση δεδομένων ClinVar και την ταξινόμηση σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics).

Αποτελέσματα: Παρουσιάζεται η συχνότητα φορείας για μία νόσο, καθώς και για δύο ή περισσότερες νόσους. Επιπλέον, παρουσιάζεται η πιθανότητα ενός ζευγαριού για την απόκτηση παιδιού πάσχοντος από ένα τουλάχιστον αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή Χ-φυλοσύνδετο νόσημα.

Συμπεράσματα: Τα αποτελέσματα αναδεικνύουν την αποδοτικότητα του γενωμικού ελέγχου φορείας και την ανάγκη χάραξης πολιτικών υγείας για την πρόληψη των σπάνιων γενετικών νοσημάτων. Ο έλεγχος φορείας επιτρέπει στα ζευγάρια να εξετάζουν τις αναπαραγωγικές επιλογές τους και να λαμβάνουν τεκμηριωμένες αποφάσεις για τον προγραμματισμό της κύησης τους. Πέραν της ενδυνάμωσης των υποψήφιων γονέων, εξίσου σημαντική είναι η κοινωνική και οικονομική διάσταση του ελέγχου φορείας, δεδομένου του αντίκτυπου των σπάνιων νοσημάτων στην οικογένεια, την κοινωνία και την οικονομία υγείας.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ16

ΠΡΩΤΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΕΥΡΩΠΑΪΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ
«SCREEN4CARE» ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Καραθεοδωρού Αργυρώ^{1,2}, Αθανασίου Δημήτριος¹, Γιαλαμπρίνου Δήμητρα³, Δεμερτζίδου Ελευθερία⁴, Δρογούτη Ευτυχία³, Κώσιος Ιωάννης⁵, Λιθοξοπούλου Μαρία³, Μαρτινοπούλου Αικατερίνη⁵, Παπαδοπούλου Αριάδνη⁵, Ράλλης Δημήτριος³, Σειρανίδου Μαρίνα⁵, Τεντζιρίδης Γεώργιος⁵, Καταφυγιώτης Σωκράτης², Κίρτσου Αλεξάνδρα², Αναγνωστοπούλου Αικατερίνη^{2,6}, Σωτηριάδης Αλέξανδρος⁴, Στέρπη Μαγδαληνή⁵, Τσακαλίδης Χρήστος³, Βέρβερη Αθηνά²

¹ Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδας, Αθήνα

² Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

³ Β' Νεογνολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

⁴ Α' Μαιευτική - Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

⁵ Νεογνολογικό Τμήμα & ΜΕΝΝ ΕΣΥ, ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

⁶ Εργαστήριο Neoscreen, Αθήνα

Εισαγωγή: Οι σπάνιες γενετικές παθήσεις της παιδικής ηλικίας συνδέονται με σημαντική νοσηρότητα, καθυστερημένη διάγνωση και αυξημένο ψυχοκοινωνικό φορτίο για τις οικογένειες. Ο νεογνικός γενωμικός έλεγχος αποτελεί πιλοτική, καινοτόμο προσέγγιση για την έγκαιρη ανίχνευση και αντιμετώπιση νοσημάτων της παιδικής ηλικίας πριν την εκδήλωση συμπτωμάτων.

Σκοπός: Η παρουσίαση της εφαρμογής του ευρωπαϊκού προγράμματος «SCREEN4CARE» στη χώρα μας και των δεδομένων από τα πρώτα 200 νεογνά που εντάχθηκαν στη μελέτη.

Υλικό: Νεογνά με φυσιολογικό φαινότυπο, καθώς και νεογνά που νοσηλεύονται στη Μονάδα Εντατικής Θεραπείας, λόγω προωρότητας ή άλλου παθολογικού φαινοτύπου, στα Νοσοκομεία Παπαγεωργίου και Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιείται γενωμικός έλεγχος και ανάλυση 245 γονιδίων που σχετίζονται με σπάνιες, δυνητικά θεραπεύσιμες γενετικές παθήσεις της παιδικής ηλικίας. Λαμβάνεται έγγραφη συγκατάθεση και από τους δύο γονείς, οι οποίοι ενημερώνονται εκτενώς από την Εμβρυομητρική, Νεογνολογική και Γενετική ομάδα.

Αποτελέσματα: Κατά τους πρώτους τρεις μήνες εφαρμογής του προγράμματος, συμμετείχαν >200 νεογνά από τα δύο νοσοκομεία. Θα παρουσιαστούν αναλυτικά τα πρώτα ευρήματα, συμπεριλαμβανομένων των παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων γενετικών παραλλαγών, των κλινικών ενεργειών που δρομολογήθηκαν και της αποδοχής του προγράμματος από τις οικογένειες.

Συμπεράσματα: Η πιλοτική εφαρμογή του νεογνικού γενωμικού ελέγχου μπορεί να επιταχύνει τη διάγνωση και να επιτρέπει έγκαιρες, στοχευμένες παρεμβάσεις, βελτιώνοντας την έκβαση των ασθενών και ελαττώνοντας της διαγνωστική οδύσσεια των ίδιων και των οικογενειών τους. Παράλληλα, η τεκμηρίωση της σχέσης κόστους-αποτελεσματικότητας θα ενισχύσει τη συζήτηση για μελλοντική ένταξη του νεογνικού γενωμικού ελέγχου στις πολιτικές δημόσιας υγείας.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ17

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΡΙΧΟΘΕΙΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ ΣΕ ΚΥΗΣΗ ΜΕ ΣΟΒΑΡΗ FGR:
ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΕ ΣΥΝΘΕΤΗ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΙΑ ΓΙΑ ΠΑΡΑΛΛΑΓΕΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ
ERCC2

Ζόηρη Σταυρούλα¹, Χατζηκωνσάνιδης Ηλίας², Κυρίτση Δήμητρα³, Γκριμπίξης Χρήστος², Κοντού Αγγελική², Σταθοπούλου Δώρα², Τσώνη Κωνσταντία², Φαρίνη Μαρία², Τσακμάκη Ευαγγελία⁴, Κίρτσου Αλεξάνδρα¹, Καραθεοδώρου Αργυρώ¹, Παπουλίδης Ιωάννης⁵, Καταφυγιώτης Σωκράτης¹, Σαραφίδης Κοσμάς², Σωτηριάδης Αλέξανδρος⁶, Βέρβερη Αθηνά¹

¹ Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

² Α' Νεογνολογική Κλινική και ΜΕΝΝ ΑΠΘ, ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

³ Α' Πανεπιστημιακή Δερματολογική Κλινική ΑΠΘ, Νοσοκομείο Αφροδισίων & Δερματικών Νόσων, Θεσσαλονίκη

⁴ Β' Μαιευτική - Γυναικολογική ΑΠΘ, ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

⁵ Εργαστήρια ATG, Θεσσαλονίκη

⁶ Α' Μαιευτική - Γυναικολογική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η Τριχοθειοδυστροφία (Trichothiodystrophy, TTD) αποτελεί ένα εξαιρετικά σπάνιο, αυτοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα με πολυσυστημική κλινική έκφραση, που οφείλεται σε διαταραχές γονιδίων που συμμετέχουν σε μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA. Χαρακτηρίζεται από εύθραυστα, φτωχά σε θείο μαλλιά με το παθognωμονικό "tiger-tail sign" υπό πολωμένο φως, ενώ συχνά συνυπάρχουν νευροαναπτυξιακές διαταραχές, καθυστέρηση της ανάπτυξης και ανοσολογικές ανωμαλίες. Η προγεννητική διάγνωση είναι σπάνια και δύσκολη, καθώς δεν υπάρχουν ειδικά υπερηχογραφικά ευρήματα.

Σκοπός: Η παρουσίαση μίας περίπτωσης προγεννητικής διάγνωσης TTD με νέες παραλλαγές στο γονίδιο *ERCC2*, σε κύηση με σοβαρή ενδομήτρια υπολειπόμενη ανάπτυξη (FGR), και η ανάδειξη της συμβολής του Whole Exome Sequencing (WES) στη διαγνωστική προσέγγιση της νόσου.

Μέθοδος: Έγκυος 29 ετών παραπέμφθηκε στις 28 εβδομάδες λόγω σοβαρής FGR (<1η εκατοστιαία θέση). Ο κλασικός γενετικός έλεγχος (QF-PCR, CMA) ήταν φυσιολογικός. Διενεργήθηκε WES σε εμβρυϊκό δείγμα, το οποίο ανέδειξε δύο ετεροζυγωτικές παθογόνες παραλλαγές στο *ERCC2* (c.2164C>T και c.1613_1651del), σε σύνθετη ετεροζυγωτία. Μετά τον τοκετό, η μικροσκοπική ανάλυση τριχών επιβεβαίωσε το tiger-tail sign.

Αποτελέσματα: Το νεογνό γεννήθηκε στις 34 εβδομάδες με σοβαρή υπολειπόμενη ανάπτυξη και δερματικές αλλοιώσεις τύπου κολλοειδούς μεμβράνης. Παρουσίασε ουδετεροπενία και πρώιμο καταρράκτη. Κατέληξε σε ηλικία 8 μηνών λόγω σοβαρής αναπνευστικής λοίμωξης. Η ιστολογική εξέταση του πλακούντα ανέδειξε εκτεταμένες αγγειακές και ισχαιμικές αλλοιώσεις.

Συμπέρασμα: Η σοβαρή ανεξήγητη FGR μπορεί να αποτελεί πρώιμη ένδειξη μονογονιδιακού συνδρόμου. Ο γενετικός έλεγχος με WES συμβάλλει καθοριστικά στην προγεννητική διάγνωση σπάνιων νοσημάτων, όπως η TTD. Η αναγνώριση νέων παραλλαγών του *ERCC2* εμπλουτίζει το φάσμα των γονιδιακών διαταραχών και υπογραμμίζει τη σημασία της έγκαιρης γενετικής διερεύνησης.

Προφορικές Ανακοινώσεις

ΠΑ18

ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΤΟΥ ΑΣΘΜΑΤΟΣ: ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥΣ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΥΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ

Αμαλία Γεωργία Μπάρμπα, Μεταπτυχιακή Φοιτήτρια

Τμήμα Ιατρικής, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Το άσθμα αποτελεί μια ετερογενή χρόνια φλεγμονώδη νόσο με ισχυρό γενετικό υπόβαθρο, καθώς η κληρονομικότητα κυμαίνεται μεταξύ 60% και 80%.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η ανασκόπηση των μοριακών μηχανισμών παθογένειας, η ανάλυση των γενετικών πολυμορφισμών που σχετίζονται με την προδιάθεση και τη θεραπευτική απόκριση, καθώς και η ανάδειξη του ρόλου της Ιατρικής Ακρίβειας στην εξατομικευμένη αντιμετώπιση της νόσου.

Υλικό & Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της σύγχρονης βιβλιογραφίας σχετικά με τη γονιδιωματική του άσθματος, τους μοριακούς ενδοτύπους και τη φαρμακογενετική.

Αποτελέσματα: Η μελέτη ανέδειξε πληθώρα γονιδίων που εμπλέκονται στην ανοσολογική απόκριση, όπως τα *IL4*, *IL13* και *IL5*, τα οποία ρυθμίζουν την παραγωγή IgE και την ηωσινοφιλική φλεγμονή, καθώς και το *FCER1A*. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζουν γονίδια δομικής αναδιαμόρφωσης των αεραγωγών, όπως τα *ADAM33* και *ORMDL3*, αλλά και γονίδια αντιοξειδωτικής άμυνας όπως το *GSTP1*. Επιπλέον, η φαρμακογενετική ανάλυση κατέδειξε ότι πολυμορφισμοί στα γονίδια *ADRB2* και *GLCC1* σχετίζονται με μειωμένη απόκριση στους β2-αγωνιστές και τα κορτικοστεροειδή αντίστοιχα. Η αναγνώριση βιοδεικτών (π.χ. ηωσινόφιλα, FeNO, περιοστίνη) επιτρέπει πλέον τη διάκριση των φαινοτύπων (Th2-high vs Th2-low).

Συμπεράσματα: Η κατανόηση του γενετικού και επιγενετικού προφίλ του ασθενούς οδηγεί στη μετάβαση από τη συμπτωματική θεραπεία στην αιτιολογική αντιμετώπιση. Η Ιατρική Ακρίβειας, μέσω στοχευμένων βιολογικών παραγόντων (π.χ. anti-IL5, anti-IgE), προσφέρει νέες προοπτικές για τη διαχείριση σοβαρών μορφών άσθματος, βελτιώνοντας σημαντικά την κλινική έκβαση.

4^ο

Πανελλήνιο Συνέδριο
**Ιατρικής
Γενετικής**

from **Genomic Findings**
to **Bedside Medicine** In the New Era

23-25
Απριλίου
2026

Αίθουσα Γιάννης Μαρίνος
του Συλλόγου Οι Φίλοι της Μουσικής
στο Μέγαρο Μουσικής Αθηνών

Αναρτημένες Ανακοινώσεις **e-posters**

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP01

ΕΠΙΡΡΟΗ ΤΗΣ ΧΡΗΣΗΣ ΚΑΠΝΟΥ ΠΡΟΗΓΟΥΜΕΝΩΝ ΓΕΝΕΩΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΑΠΟΓΟΝΩΝ

Μαρία Βλάχου^{1,2}, Γιαννούλα Κύρκου², Αναστασία Καπετανάκη¹, Βικτωρία Βιβιλάκη², Αθηνά Διαμάντη²¹ Νεογνολογικό Τμήμα, Μαιευτήριο Έλενα Βενιζέλου, Αθήνα² Τμήμα Μαιευτικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα

Εισαγωγή: Η χρήση καπνού εξακολουθεί να αποτελεί μια σημαντική πρόκληση για τη δημόσια υγεία, όχι μόνο λόγω των άμεσων τοξικών επιδράσεων της, αλλά και λόγω των μακροχρόνιων επιγενετικών συνεπειών της.

Σκοπός: Η παρούσα ανασκόπηση εξετάζει πώς το κάπνισμα των παππούδων, μπορεί να αλλάξει την κληρονομήσιμη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης, με συνέπειες που εκτείνονται σε πολλαπλές γενιές.

Υλικό και Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε αναζήτηση επιστημονικών άρθρων της τελευταίας δεκαετίας σε ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων και χρησιμοποιήθηκαν λέξεις κλειδιά όπως smoking, DNA methylation, epigenetic.

Αποτελέσματα: Ευρήματα ερευνών υποστηρίζουν επιγενετική μετάδοση κινδύνου από περιβαλλοντικές εκθέσεις στο κάπνισμα προηγούμενων γενεών, υπογραμμίζοντας τις βαθιά ριζωμένες επιπτώσεις του καπνίσματος που κληρονομούνται από γενιά σε γενιά. Το κάπνισμα της γιαγιάς από τη μητέρα συσχετίστηκε με αυξημένο κίνδυνο άσθματος και μειωμένη πνευμονική λειτουργία. Συγκεκριμένα, η καπνιστική κατάσταση της γιαγιάς σχετίζεται με την εκδήλωση άσθματος στην πρώιμη παιδική ηλικία. Επιπλέον, η χρήση καπνού από τη γιαγιά όταν ήταν έγκυος στη μητέρα, αυξάνει τον κίνδυνο άσθματος στο εγγόνι ανεξάρτητα από το καπνιστικό προφίλ της κόρης. Η χρήση καπνού από τον παππού και τη γιαγιά (από τη μεριά του πατέρα) κατά την εφηβεία και κατά τη διάρκεια της κύησης αντίστοιχα, συσχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης άσθματος στα εγγόνια. Τέλος, η χρήση καπνού από τη γιαγιά κατά τη διάρκεια της κύησης φαίνεται να επιδρά στη μεθυλίωση του DNA των εγγονών επηρεάζοντας τη γονιδιακή έκφραση.

Συμπεράσματα: Τα ευρήματα υπογραμμίζουν ότι η έκθεση στον καπνό του πατέρα οδηγεί σε επιγενετικό επαναπρογραμματισμό των εμβρυϊκών ιστών, ενώ έχει τεκμηριωθεί και η διαγενεκή κληρονομικότητα των επιγενετικών σημάδιων. Τα παραπάνω οδηγούν σε συνέπειες που έχουν αντίκτυπο καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής των απογόνων.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters**eP02****ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΟΥ ΕΠΙΦΑΝΕΙΟΔΡΑΣΤΙΚΟΥ ΠΑΡΑΓΟΝΤΑ ΩΣ ΑΙΤΙΟ ΣΟΒΑΡΗΣ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗΣ ΔΥΣΧΕΡΕΙΑΣ**Σταυρούλα Χαρώνη¹, **Μαρία Βλάχου**^{1,2}, Αθηνά Διαμάντη², Αναστασία Καπετανάκη¹¹ Γενικό Νοσοκομείο Μαιευτήριο Έλενα Βενιζέλου, Αθήνα² Τμήμα Μαιευτικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα

Εισαγωγή: Οι γενετικές διαταραχές του επιφανειοδραστικού παράγοντα (surfactant) αποτελούν σημαντική αιτία σοβαρής αναπνευστικής δυσχέρειας, ιδιαίτερα σε τελειόμηνα νεογνά χωρίς κλασικούς παράγοντες κινδύνου.

Σκοπός: Διερεύνηση του ρόλου γενετικών διαταραχών του surfactant και της πνευμονικής ωρίμανσης στην αιτιολογία της σοβαρής νεογνικής αναπνευστικής δυσχέρειας.

Υλικό: Βιβλιογραφική ανασκόπηση διεθνών μελετών και ανασκοπήσεων της τελευταίας 10ετίας.

Μεθοδολογία: Χρησιμοποιήθηκαν διεθνείς βάσεις δεδομένων PubMed, Scopus και Web of Science με χρήση όρων αναζήτησης : surfactant dysfunction disorders, ABCA3, SFTPB, SFTPC, NKX2-1, genomic diagnostics , neonatal respiratory failure.

Αποτελέσματα: Μεταλλάξεις στο γονίδιο ABCA3 αποτελούν το συχνότερο αίτιο κληρονομικών διαταραχών surfactant με κλινικές εκδηλώσεις που κυμαίνονται από βαριά νεογνική αναπνευστική ανεπάρκεια έως διάμεση πνευμονοπάθεια της παιδικής ηλικίας. Μεταλλάξεις στο γονίδιο της πρωτεΐνης SP-C (SFTPC) σχετίζονται με κυψελιδική βλάβη. Εκδηλώνεται είτε με πρώιμη σοβαρή δυσχέρεια είτε με μεταγενέστερη διάμεση πνευμονοπάθεια. Μεταλλάξεις στο γονίδιο της πρωτεΐνης SP-B (SFTPB) αποτελούν την βαρύτερη διαταραχή του surfactant. Η έλλειψη της πρωτεΐνης SP-B οδηγεί σε αδυναμία σταθεροποίησης του επιφανειοδραστικού υμένα, με αποτέλεσμα ταχεία, ανθεκτική σε θεραπεία αναπνευστική ανεπάρκεια αμέσως μετά τη γέννηση. Η πρόγνωση είναι συνήθως δυσμενής χωρίς μεταμόσχευση πνεύμονα. Το γονίδιο NKX2-1 συνδέεται με πολυσυστηματικό φαινότυπο, οδηγώντας σε συνδυασμό αναπνευστικής δυσχέρειας, συγγενούς υποθυρεοειδισμού και νευρολογικών εκδηλώσεων όπως χορεία ή υποτονία.

Συμπεράσματα: Η ενσωμάτωση μοριακού ελέγχου στην κλινική πρακτική της MENN ενισχύει τη διαγνωστική ακρίβεια, υποστηρίζει την εξατομικευμένη θεραπευτική λήψη αποφάσεων και βελτιώνει την ποιότητα της γενετικής συμβουλευτικής προς τις οικογένειες.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP03

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ: ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΚΑΙ ΠΡΟΕΚΤΑΣΕΙΣ ΣΤΗ ΔΗΜΟΣΙΑ ΥΓΕΙΑ

Αθηνά Γαλαζούλα, Σπυρίδων Καρύδης, Νικήστρατος Βογιατζής, Κωνσταντίνος Σαμαρτζής
Γυναικολογική Κλινική, Γενικό Ογκολογικό Νοσοκομείο Κηφισιάς «Οι Άγιοι Ανάργυροι», Αθήνα

Εισαγωγή: Ο προγεννητικός γενετικός έλεγχος αποτελεί αναπόσπαστο τμήμα της σύγχρονης προληπτικής ιατρικής, επιτρέποντας την έγκαιρη ανίχνευση γενετικών και χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η εφαρμογή προηγμένων γενετικών τεχνολογιών απαιτεί συντονισμένη διεπιστημονική προσέγγιση για την ορθή αξιολόγηση και διαχείριση των ευρημάτων.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η ανάδειξη της σημασίας της διεπιστημονικής συνεργασίας στον προγεννητικό έλεγχο και η αποτίμηση των επιπτώσεών του στη δημόσια υγεία.

Υλικό: Το υλικό βασίστηκε σε δεδομένα από τη διεθνή και ελληνική βιβλιογραφία, καθώς και σε δημοσιευμένες μελέτες που αφορούν προγεννητικά προγράμματα ελέγχου.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε συστηματική ανασκόπηση της βιβλιογραφίας σε βάσεις δεδομένων (PubMed, Scopus), με χρήση λέξεων-κλειδιών σχετικών με τον προγεννητικό έλεγχο, τη γενετική συμβουλευτική και τη δημόσια υγεία.

Αποτελέσματα: Η διεπιστημονική συνεργασία συμβάλλει στη βελτιστοποίηση της διαγνωστικής ακρίβειας, στη βελτίωση της επικοινωνίας με τους μελλοντικούς γονείς και στη λήψη τεκμηριωμένων αποφάσεων. Παράλληλα, ο προγεννητικός έλεγχος σχετίζεται με μείωση της περιγεννητικής νοσηρότητας και του συνολικού κόστους υγειονομικής φροντίδας.

Συμπεράσματα: Ο προγεννητικός έλεγχος, όταν εφαρμόζεται στο πλαίσιο διεπιστημονικής συνεργασίας, αποτελεί σημαντικό εργαλείο προαγωγής της δημόσιας υγείας.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP04

ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΚΑΙ ΕΝΗΜΕΡΩΜΕΝΗ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗ ΣΤΟΝ ΠΕΡΙΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΟΜΑΔΑΣ

*Αθηνά Γαλαζούλα, Σπυρίδων Καρύδης, Νικήστρατος Βογιατζής, Κωνσταντίνος Σαμαρτζής
Γυναικολογική Κλινική, Γενικό Ογκολογικό Νοσοκομείο Κηφισιάς «Οι Άγιοι Ανάργυροι», Αθήνα*

Εισαγωγή: Η ενημερωμένη συγκατάθεση αποτελεί θεμελιώδη αρχή της ιατρικής δεοντολογίας και της βιοηθικής, ιδιαίτερα στον περιγεννητικό γενετικό έλεγχο, όπου τα αποτελέσματα ενδέχεται να επηρεάσουν σημαντικές κλινικές και προσωπικές αποφάσεις.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης είναι η διερεύνηση της συμβολής της διεπιστημονικής ομάδας στη διαδικασία ενημέρωσης και στη διασφάλιση της ουσιαστικής ενημερωμένης συγκατάθεσης.

Υλικό: Το υλικό περιλαμβάνει επιστημονικά άρθρα, κατευθυντήριες οδηγίες και διεθνείς συστάσεις σχετικές με τη γενετική συμβουλευτική και τη βιοηθική.

Μεθοδολογία: Διεεργήθηκε αφηγηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση με έμφαση στην επικοινωνία γενετικών πληροφοριών και στη λήψη αποφάσεων στο περιγεννητικό πλαίσιο.

Αποτελέσματα: Η παροχή σαφούς, κατανοητής και εξατομικευμένης πληροφόρησης μέσω της διεπιστημονικής ομάδας ενισχύει την αυτονομία των γονέων, μειώνει το άγχος και προάγει τη συμμετοχική λήψη αποφάσεων. Η απουσία επαρκούς ενημέρωσης σχετίζεται με ηθικά και νομικά ζητήματα.

Συμπεράσματα: Η ενημερωμένη συγκατάθεση στον περιγεννητικό γενετικό έλεγχο προϋποθέτει συντονισμένη διεπιστημονική προσέγγιση και υψηλό επίπεδο επικοινωνίας.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP05

ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΜΕΣΟΛΟΒΙΟΥ, ΣΠΑΣΜΟΥΣ ΚΑΙ ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΑΝΩΜΑΛΙΑ

Δουίζα Αϊδινίδου¹, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου¹, Δήμητρα Τσιαντούκα¹, Χριστίνα Κολώνα¹,
Βικτώρια Παπαδοπούλου¹, Μαγδαληνή Στέρπη¹

¹ Νεογνολογικό Τμήμα - ΜΕΝΝ ΕΣΥ Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης

Εισαγωγή: Η υποπλασία/απλασία του μεσολοβίου, η εμφάνιση σπασμών και η παρουσία καρδιακής ανωμαλίας σε νεογνό σχετίζεται με πιθανή ύπαρξη γενετικού συνδρόμου και δυνητικά νευροαναπτυξιακής διαταραχής.

Σκοπός: Η άμεση αντιμετώπιση των σπασμών είναι πρωταρχικής σημασίας καθώς και ο γενετικός έλεγχος.

Υλικό - Μέθοδοι: Παρουσιάζουμε την περίπτωση πρόωρου θήλεως νεογνού γεννημένου την 34^η βδομάδα κυήσεως με καισαρική τομή λόγω έναρξης τοκετού. Η μητέρα παρουσίασε σακχαρώδη διαβήτη κυήσεως που αντιμετωπίστηκε με δίαιτα. Το Apgar score ήταν στο 1^ο 5 και στο 5^ο 7 και χρειάστηκε ανάνηψη με εμφυσήσεις αερισμού. Τέθηκε σε μηχανικό αερισμό για 11 μέρες και χορηγήθηκε επιφανειοδραστικός παράγοντας. Την 4^η ημέρα ζωής παρουσίασε τονικές συσπάσεις άνω και κάτω άκρων και αντιμετωπίστηκε με τη χορήγηση φαινοβαρβιτάλης και λεβετιρακετάμης. Λόγω αιμοδυναμικής αστάθειας διενεργήθηκε υπερηχογράφημα καρδιάς και διαπιστώθηκε ανοικτός αρτηριακός πόρος με σημαντική αριστεροδεξιά διαφυγή. Χορηγήθηκε σχήμα παρακεταμόλης και στη συνέχεια ιβουπροφένη με σταδιακή σύγκλιση.

Αποτελέσματα: Στα πλαίσια διερεύνησης των σπασμών ο αρχικός υπερηχογραφικός έλεγχος του εγκεφάλου έδειξε υποπλασία του μεσολοβίου και ο περαιτέρω απεικονιστικός έλεγχος με μαγνητική τομογραφία πιστοποίησε τη διάγνωση. Ο γενετικός έλεγχος ανέδειξε δύο αλλαγές στον αριθμό των αντιγράφων τμημάτων του γονιδιώματος στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 15. Το παραπάνω εύρημα εντοπίζεται εντός των χρωμοσωμικών ορίων του συνδρόμου μικροελλείμματος 15q11.2 και κληρονομείται με το αυτοσωμικό επικρατές πρότυπο. Πρόκειται για σπάνια γενετική πάθηση που εμφανίζει ποικιλομορφία στην κλινική εικόνα και ατελή διεισδυτικότητα. Συχνά χαρακτηρίζεται από νευροαναπτυξιακές και ψυχιατρικές διαταραχές όπως καθυστέρηση, αυτισμό, σπασμούς και επιληψία.

Συμπέρασμα: Η γενετική συμβουλευτική είναι καίριας σημασίας καθώς και η έγκαιρη υποψία.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP06

ΑΝΟΦΘΑΛΜΙΑ, ΜΙΚΡΟΦΘΑΛΜΙΑ ΚΑΙ ΚΟΛΩΒΩΜΑ ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΜΕ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Αριάδνη Παπαδοπούλου¹, Δημήτρα Τσιαντούκα¹, Κατερίνα Μαρτινοπούλου¹, Λουίζα Αϊδινίδου¹, Μαρίνα Σείρανίδου¹, Μαγδαλήνη Στέρπη¹

¹ Νεογολογικό Τμήμα και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Οι συγγενείς ανωμαλίες του οφθαλμού αποτελούν σημαντική αιτία νεογνικής νοσηρότητας και δια βίου οπτικής αναπηρίας. Σε αυτές συγκαταλέγονται η ανοφθαλμία, η μικροφθαλμία και το κολόβωμα. Η ανοφθαλμία ορίζεται ως η πλήρης απουσία του οφθαλμικού βολβού εντός του κόγχου. Η μικροφθαλμία χαρακτηρίζεται από παθολογικά μειωμένο μέγεθος οφθαλμού, ενώ το κολόβωμα είναι αποτέλεσμα ατελούς σύγκλεισης της εμβρυϊκής σχισμής και μπορεί να αφορά την ίριδα, το ακτινωτό σώμα, τον αμφιβληστροειδή, το χοριοειδές και το οπτικό νεύρο.

Σκοπός: Περιγραφή περιστατικού με συγγενή ανοφθαλμία αριστερά, μικροφθαλμία και κολόβωμα ίριδας δεξιά.

Υλικό - Μέθοδος: Πρόκειται για νεογνό άρρεν που γεννήθηκε από δευτεροτόκο μητέρα με καισαρική τομή λόγω προηγηθείσας μετά από διάρκεια κύησης 39 εβδομάδων. Προγεννητικά ανιχνεύθηκε σε υπέρηχο β' επιπέδου ανοφθαλμία αριστερά, διενεργήθηκε μαγνητική τομογραφία του εμβρύου η οποία επιβεβαίωσε το εύρημα. Πραγματοποιήθηκε αμνιοπαρακέντηση και γονιδιακός έλεγχος με next generation sequencing, χωρίς να ανιχνεύεται κάποια γενετική παθολογική μετάλλαξη. Κλινικά διαπιστώθηκε ανοφθαλμία αριστερά, μικροφθαλμία με κολόβωμα ίριδας δεξιά κατόπιν παιδοοφθαλμολογικού ελέγχου. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου κατέδειξε επίσης την απουσία οφθαλμικού βολβού αριστερά χωρίς άλλες συγγενείς ανωμαλίες από το εγκεφαλικό παρέγχυμα. Ο έλεγχος ακοής ήταν φυσιολογικός. Στο εξιτήριο έγινε διασύνδεση του νεογνού με παιδοοφθαλμίατρο και ιατρική γενετιστρία για περαιτέρω συμβουλευτική και καθοδήγηση.

Συμπεράσματα: Ο συνδυασμός μικροφθαλμίας και ανοφθαλμίας είναι σπάνιος με συνολική συχνότητα 2,5 ανά 10.000 γεννήσεις. Η αιτιολογία είναι πολυπαραγοντική. Η έγκαιρη διάγνωση, η γενετική τεκμηρίωση και η συντονισμένη πολυεπιστημονική φροντίδα είναι καθοριστικής σημασίας για τη βελτιστοποίηση της λειτουργικής και ψυχοκοινωνικής έκβασης των νεογνών και των οικογενειών τους.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters**eP07****ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΗ ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΣΤΗΝ ΕΠΟΧΗ ΤΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ**Ευσταθία Γιαννοπούλου¹, Μαρία Ευθυμία Κατσά¹¹ Νοσηλευτική υπηρεσία, *Mediterraneo Hospital*, Αθήνα

Εισαγωγή: Η ραγδαία εξέλιξη της ιατρικής γενετικής και της μοριακής βιολογίας έχει οδηγήσει σε μια νέα εποχή στην ογκολογική φροντίδα, όπου η θεραπευτική προσέγγιση προσαρμόζεται στα μοναδικά βιολογικά χαρακτηριστικά κάθε ασθενούς. Ο ρόλος του νοσηλευτή στη φροντίδα του ογκολογικού ασθενή είναι πολύπλευρος και ουσιαστικός, καθώς αποτελεί συνδυαστικό κρίκο μεταξύ ιατρού - γενετιστή - ασθενούς.

Σκοπός: είναι η ανασκόπηση του ρόλου του νοσηλευτή στην εξατομικευμένη ογκολογική φροντίδα.

Μεθοδολογία: Έγινε βιβλιογραφική αναζήτηση στη βάση δεδομένων «Pubmed» χρησιμοποιώντας λέξεις κλειδιά «oncology nursing care, personalized oncology», για το διάστημα 2015-2025, ανασκοπώντας 10 άρθρα.

Αποτελέσματα: Τις προηγούμενες δεκαετίες, οι νοσηλευτές ογκολογικών ασθενών είχαν περιορισμένο ρόλο αναφορικά με τη σημασία της γενετικής στην κλινική πράξη, σε αντίθεση με σήμερα, που συμβάλλουν στη συλλογή και αξιολόγηση πληροφοριών ιατρικού και νοσηλευτικού ιστορικού, συμβάλλοντας στον εντοπισμό ασθενών για τους οποίους η γενετική συμβουλευτική μπορεί να είναι κατάλληλη. Παίζουν ρόλο στην εκπαίδευση των ασθενών σχετικά με την αξιολόγηση κινδύνων, την επεξήγηση της διαδικασίας διενέργειας γενετικών εξετάσεων, τη διευκόλυνση της ευρύτερης διαχείρισης με βάση τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων, έχοντας αίσθημα ασφάλειας και εμπιστοσύνης. Παράλληλα, περιλαμβάνονται στην επιστημονική ομάδα που ενημερώνει τα μέλη της οικογένειας που βρίσκονται σε κίνδυνο για κάποια γνωστή γενετική παραλλαγή. Ουσιαστικά, οι νοσηλευτές καλούνται να διαδραματίσουν ενεργό ρόλο σε όλα τα στάδια φροντίδας, από την ενημέρωση και εκπαίδευση των ασθενών σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις, τις θεραπευτικές επιλογές, έως τη διαχείριση των ανεπιθύμητων ενεργειών και τη ψυχοκοινωνική υποστήριξη.

Συμπεράσματα: Η συνεχής εκπαίδευση των νοσηλευτών στην ιατρική γενετική και στις νέες τεχνολογίες αποτελεί βασική προϋπόθεση για την παροχή ποιοτικής και ασφαλούς ογκολογικής φροντίδας.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP08

ΣΥΝΔΡΟΜΟ 3M: ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΟΝΤΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΜΙΑ ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ CUL7

Βασιλική-Ρεγγίνα Τσινοπούλου¹, Στυλιανή Γκίζα¹, Χριστίνα Μητσιακού¹, Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου¹, Λιάνα Φιδάνη²

¹ Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

² Καθηγήτρια, Μονάδα Ιατρικής Γενετικής, Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Το σύνδρομο 3M είναι ένα εξαιρετικά σπάνιο σύνδρομο, με μόλις 200 περιστατικά να περιγράφονται στη βιβλιογραφία (OMIM#273750). Χαρακτηρίζεται από χαμηλό βάρος γέννησης και μετέπειτα διαταραχές αύξησης, ιδιόμορφα χαρακτηριστικά προσώπου και σκελετικές δυσπλασίες. Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο με μεταλλάξεις στα γονίδια CUL7, ODSL1, CCDC8 να ευθύνονται για την πλειονότητα των περιστατικών.

Σκοπός: Η αναφορά περίπτωσης περιστατικού με σύνδρομο 3M με διπλή μετάλλαξη στο γονίδιο CUL7, μια παραιοημιακή, c.4862T>A, p.Val1621Asp(*) που περιγράφεται πρώτη φορά στη βιβλιογραφία και δεύτερη, παραλλαγής δότη ματίσματος, c.3645+1G>A(*), να περιγράφεται ως πιθανά παθογόνος σε 1 αναφορά.

Υλικό: Έφηβος ηλικίας 14^{6/12} ετών προσέρχεται για έλεγχο χαμηλής σωματικής ανάπτυξης και καθυστέρησης της ήβης. Από το ιστορικό αναφέρονται νεογνό μικρό για την ηλικία κύησης, με επακόλουθη χαμηλή σωματική ανάπτυξη, 2 κατάγματα (4 και 13 ετών) και ορχεοπηξία (13 ετών). Κλινικά πρόκειται για αγόρι με ύψος <5^η ΕΘ για την ηλικία και προεφηβικό στάδιο ενήβωσης, με φαινοτυπικά χαρακτηριστικά: υπερτελορισμό, προέχον μέτωπο, μεγάλο φίλτρο, βραχύ τράχηλο και θώρακα, υπερελαστικότητα αρθρώσεων, βλαισότητα αγκώνων, ήπια λόρδωση. Πραγματοποιήθηκε παιδοενδοκρινολογικός έλεγχος, ακτινογραφίες σπονδυλικής στήλης, μέτρηση οστικής μάζας, μαγνητική τομογραφία υποθαλάμου/υπόφυσης, οφθαλμολογική και παιδοκαρδιολογική εκτίμηση.

Μεθοδολογία - Αποτελέσματα: Ο γενετικός έλεγχος με Whole Exome Sequencing (WES) ανέδειξε 2 μεταλλάξεις στο γονίδιο CUL7. Ο ασθενής είναι διπλός συνδυαστικός ετεροζυγώτης, ενώ οι γονείς, φορείς για μια εκ των δύο μεταλλάξεων έκαστος.

Συμπεράσματα: Περιγραφή νέων μεταλλάξεων στο γονίδιο CUL7, που σχετίζονται με την εμφάνιση του συνδρόμου 3M. Η έγκαιρη αναγνώριση ασθενών με το σπάνιο αυτό νόσημα είναι υψίστης σημασίας στην ουσιαστική παρέμβαση για τον πλήρη κλινικό έλεγχο και την βέλτιστη αντιμετώπιση του συνδρόμου.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP09

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΣΠΑΝΙΑΣ ΜΟΡΦΗΣ ΔΥΣΛΙΠΙΔΑΙΜΙΑΣ: DE NOVO ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ
ΣΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ABCG5 ΚΑΙ APOB ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟΕλένη Κόνιαρη¹, Αναστασία Σκούμα², Γεώργιος Χρούσος¹¹ Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, ΕΚΠΑ, Αθήνα,² Ιατρείο Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού της Διεύθυνσης ΕΠΠΕΝ Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, Αθήνα

Εισαγωγή: Η σιτοστερολαιμία είναι ένα σπάνιο αυτοσωμικό υπολειπόμενο κληρονομικό μεταβολικό νόσημα των λιπιδίων (1 στους 200.000-2.600.000 γενικό πληθυσμό το οποίο χαρακτηρίζεται από ιδιαίτερα αυξημένα επίπεδα φυτικών στερολών στο πλάσμα. Προκαλείται από μεταλλάξεις στα γονίδια που κωδικοποιούν τις πρωτεΐνες ATP-binding cassette υποοικογένειας G5 (ABCG5) ή G8 (ABCG8). Πρόσφατες μελέτες έχουν καταδείξει ότι και οι ετεροζυγώτες φορείς μεταλλάξεων εμφανίζουν ηπιότερες κλινικές εκδηλώσεις.

Σκοπός: Διερεύνηση σπάνιας μορφής δυσλιπιδαιμίας

Υλικό: Κορίτσι ηλικίας 11 ετών προσήλθε στο Ιατρείο Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού της Διεύθυνσης ΕΠΠΕΝ στο Ινστιτούτο Υγείας του, λόγω δυσλιπιδαιμίας.

Μεθοδολογία: Συλλέχθηκαν δείγματα περιφερικού αίματος και πραγματοποιήθηκαν απομόνωση γενετικού υλικού, PCR, αλληλούχιση επόμενης γενιάς (NGS) στοχευμένου πάνελ γονιδίων (Illumina MiSeq) και βιοπληροφορική ανάλυση (Sophia Genetics DDM).

Αποτελέσματα: Τα επίπεδα στερολών ορού της ασθενούς ήταν ελαφρώς αυξημένα, με σιτοστερόλη 6,1 mg/L και χολεστανολη 5,4 mg/L. Ανιχνεύθηκε νέα μετάλλαξη στο γονίδιο ABCG5, c.1273C>T, p.Gln425*, η οποία οδηγεί στη δημιουργία κωδικονίου λήξης και πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης. Επιπλέον, εντοπίστηκαν δύο ακόμη παραλλαγές στο ABCG5, c.1810C>G (p.Gln604Glu) και c.148C>T (p.Arg50Cys), γεγονός που υποδηλώνει μικτή ετεροζυγωτία με έκφραση ενός μόνο αλληλομόρφου που κωδικοποιεί τη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη ABCG5.

Η μητέρα ήταν ετεροζυγώτης για την p.Gln425* καθώς και για σπάνιες παραλλαγές του APOB (gnomAD <0,01): c.5768A>G, p.(His1923Arg) και c.2188G>A, p.(Val730Ile). Δεν ανιχνεύθηκαν παραλλαγές στα γονίδια PCSK9 και ABCG8.

Συμπεράσματα: Για πρώτη φορά σε οικογένεια με υπερλιπιδαιμία, ταυτοποιήθηκε φορέας μετάλλαξης απώλειας λειτουργίας (LoF) στο ABCG5, ο οποίος παρουσίαζε αυξημένα επίπεδα σιτοστερόλης και LDL-C, ενώ δεύτερο μέλος της οικογένειας ήταν σύνθετος ετεροζυγώτης για τις παραλλαγές ABCG5 p.Gln425*/APOBp.His1923Arg. Η παρούσα περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία του γενετικού ελέγχου.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις - ePosters

eP10

ΕΡΜΗΝΕΥΣΙΜΗ ΜΗΧΑΝΙΚΗ ΜΑΘΗΣΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΑΔΕΙΞΗ ΠΑΝΕΛ ΜΕΤΑΓΡΑΦΩΜΙΚΩΝ ΔΕΙΚΤΩΝ ΣΤΑ MDS ΚΑΙ AML

Αθανασία Σεργουνιώτη^{1,2}, Παναγούλα Δημητρέλου², Ευστάθιος Αλωνάρης³, Δημήτριος Ρήγας⁴¹ Γενικό Νοσοκομείο Αμφισσας, Αμφισσα² Τμήμα Μηχανικών Βιοϊατρικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω³ Τμήμα Βιολογίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα⁴ Βιοπληροφορικός, Αμφισσα

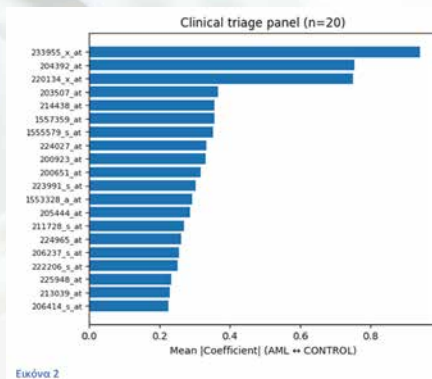
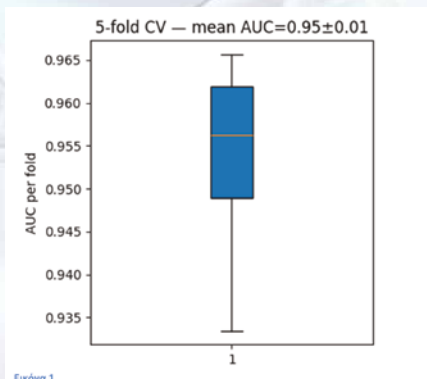
Εισαγωγή - Σκοπός: Εφαρμόστηκε ερμηνεύσιμη μηχανική μάθηση για την ανάδειξη ενός ελάχιστου, αλλά επαρκούς, πάνελ μεταγραφωμικών δεικτών για τον διαχωρισμό των μυελοδυσπλαστικών συνδρόμων (MDS) από την οξεία μυελογενή λευχαιμία (AML).

Υλικό: Αναλύθηκαν δημόσια διαθέσιμα δεδομένα γονιδιακής έκφρασης από το πρόγραμμα Microarray Innovations in Leukemia (MILE, GSE13159), τα οποία περιλαμβάνουν συνολικά 822 δείγματα (425 μάρτυρες, 206 MDS και 191 AML).

Μεθοδολογία: Οι τιμές γονιδιακής έκφρασης κανονικοποιήθηκαν και τυποποιήθηκαν ανά γονίδιο. Επιλέχθηκαν οι 2.000 πλέον μεταβλητοί ανιχνευτές και εφαρμόστηκε λογιστική παλινδρόμηση με L1 κανονικοποίηση (LASSO), ώστε να επιτευχθεί ταυτόχρονα ταξινόμηση και επιλογή χαρακτηριστικών. Το μοντέλο εκπαιδεύτηκε για τη διάκριση AML έναντι μαρτύρων, ενώ η απόδοσή του εκτιμήθηκε με πενταπλή διασταυρούμενη επικύρωση και ανάλυση ROC.

Αποτελέσματα: Το μοντέλο παρουσίασε υψηλή και αναπαραγώγιμη απόδοση, με μέση τιμή AUC 0.95 ± 0.01 στη διασταυρούμενη επικύρωση (Εικόνα 1). Η διαδικασία επιλογής χαρακτηριστικών κατέληξε σε πάνελ 20 γονιδίων, τα οποία εμφάνισαν τη μεγαλύτερη συνεισφορά στη διάκριση AML και μαρτύρων (Εικόνα 2). Τα επιλεγμένα γονίδια σχετίζονται κυρίως με ρύθμιση της χρωματίνης, διαταραχή της αιμοποιητικής διαφοροποίησης και μηχανισμούς κυτταρικής προσκόλλησης.

Συμπεράσματα: Η παρούσα μελέτη καταδεικνύει ότι ερμηνεύσιμες μέθοδοι μηχανικής μάθησης μπορούν να αναδείξουν ένα περιορισμένο, αλλά επαρκές, πάνελ μεταγραφωμικών δεικτών με υψηλή διακριτική ικανότητα μεταξύ MDS και AML. Η συμπαγής μορφή του πάνελ προέκυψε ως αποτέλεσμα της μεθοδολογίας επιλογής χαρακτηριστικών και όχι ως συμβιβασμός στην απόδοση, υποστηρίζοντας τη βιολογική ερμηνευσιμότητα και τη μεθοδολογική αξιοπιστία της προσέγγισης.



Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP11

ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΕΣ ΥΠΟΓΡΑΦΕΣ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗΣ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΟΞΕΙΑΣ
ΛΕΜΦΟΒΛΑΣΤΙΚΗΣ ΛΕΥΧΑΙΜΙΑΣ ΚΑΙ Η ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥΣ ΜΕ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑΑθανασία Σεργουνιώτη^{1,2}, Παναγιούλα Δημητρέλου², Ευστάθιος Αλωνάρης³, Δημήτριος Ρήγας⁴¹ Γενικό Νοσοκομείο Αμφισσας, Αμφισσα² Τμήμα Μηχανικών Βιοϊατρικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω³ Τμήμα Βιολογίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα⁴ Βιοπληροφορικός, Αμφισσα

Εισαγωγή: Η παιδική οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία (ΟΛΛ) εμφανίζει έντονη βιολογική ετερογένεια, η οποία σχετίζεται με την ηλικία κατά τη διάγνωση. Η ανάλυση της γονιδιακής έκφρασης σε επίπεδο λειτουργικών μονοπατιών επιτρέπει συνοπτική αποτύπωση λειτουργικών βιολογικών διαφοροποιήσεων.

Σκοπός: Η διερεύνηση ηλικιακών διαφοροποιήσεων στη λειτουργική γονιδιακή έκφραση κατά τη διάγνωση παιδικής ΟΛΛ, μέσω δεικτών ενεργότητας λειτουργικών μονοπατιών.

Υλικό: Αναλύθηκαν δεδομένα RNA-seq από 74 παιδιατρικούς ασθενείς με ΟΛΛ κατά τη διάγνωση, προερχόμενα από το ανοικτό σύνολο δεδομένων TARGET-ALL-P2. Όλα τα δείγματα προέρχονταν από μυελό των οστών και αντιστοιχούσαν σε πρωτοπαθή νόσο, με διαθέσιμα βασικά κλινικά χαρακτηριστικά.

Μεθοδολογία: Η γονιδιακή έκφραση ποσοτικοποιήθηκε από RNA-seq δεδομένα και, μετά από φιλτράρισμα γονιδίων χαμηλής πληροφορίας, τυποποιήθηκε ενδοδειγματικά (z-score). Η λειτουργική σύνοψη πραγματοποιήθηκε με βάση τα Hallmark gene sets της βάσης MSigDB. Για κάθε ασθενή υπολογίστηκε δείκτης ενεργότητας ανά μονοπάτι ως η διάμεσος της τυποποιημένης έκφρασης των αντίστοιχων γονιδίων. Οι ασθενείς ομαδοποιήθηκαν σε ηλικιακές κατηγορίες (<5, 5-9, ≥10 ετών) και οι συγκρίσεις πραγματοποιήθηκαν με μη παραμετρικές δοκιμασίες Mann-Whitney U, με έλεγχο της επίδρασης του φύλου.

Αποτελέσματα: Παρατηρήθηκαν στατιστικά σημαντικές ηλικιακές διαφοροποιήσεις στην ενεργότητα λειτουργικών μονοπατιών. Οι ηλικιακές ομάδες 5-9 και ≥10 ετών εμφάνισαν αυξημένη ενεργότητα μονοπατιών κυτταρικού κύκλου και πολλαπλασιασμού (G2/M checkpoint, E2F targets, mitotic spindle), καθώς και μεταβολικών διεργασιών (glycolysis, mTORC1 signaling, fatty acid metabolism), σε σύγκριση με παιδιά ηλικίας <5 ετών. Δεν ανιχνεύθηκαν στατιστικά σημαντικές διαφοροποιήσεις μεταξύ των φύλων.

Συμπεράσματα: Η ανάλυση ανέδειξε σαφή ηλικιακά συσχετιζόμενα πρότυπα λειτουργικής γονιδιακής έκφρασης κατά τη διάγνωση παιδικής ΟΛΛ, κυρίως σε μονοπάτια κυτταρικού κύκλου και μεταβολισμού. Η προσέγγιση αυτή λειτουργεί ως proof-of-concept για τη χρήση δεικτών ενεργότητας λειτουργικών μονοπατιών στη λειτουργική χαρτογράφηση της παιδικής ΟΛΛ.

Πίνακας 1.

Λειτουργικά μονοπάτια
με ηλικιακά συσχετιζόμενη
αυξημένη ενεργότητα στη
διάγνωση παιδικής ΟΛΛ

Λειτουργικό μονοπάτι	Ηλικιακή ομάδα με αυξημένη ενεργότητα	Κατεύθυνση μεταβολής
G2/M checkpoint (κυτταρικός κύκλος)	5-9 ετών έναντι <5 ετών	↑
E2F targets (κυτταρικός πολλαπλασιασμός)	5-9 ετών έναντι <5 ετών	↑
Mitotic spindle	5-9 ετών έναντι <5 ετών	↑
Glycolysis (γλυκόλυση)	≥10 ετών έναντι <5 ετών	↑
mTORC1 signaling	≥10 ετών έναντι <5 ετών	↑
Fatty acid metabolism	≥10 ετών έναντι <5 ετών	↑
Υπόμνημα: Η ενεργότητα των λειτουργικών μονοπατιών εκφράζεται μέσω δεικτών ενεργότητας που υπολογίστηκαν από τυποποιημένη γονιδιακή έκφραση RNA-seq, με βάση τα Hallmark gene sets της βάσης MSigDB. Το βέλος (↑) δηλώνει σχετική αύξηση της ενεργότητας στην αναφερόμενη ηλικιακή ομάδα.		

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP12

ΜΕΤΑΓΡΑΦΙΚΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΕΣ ΜΕΤΑΞΥ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΥΠΟΤΡΟΠΗΣ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΟΞΕΙΑ ΛΕΜΦΟΒΛΑΣΤΙΚΗ ΛΕΥΧΑΙΜΙΑ

Αθανασία Σεργουνιώτη^{1,2}, Παναγούλα Δημητρέλου², Ευστάθιος Αλωνάρης³, Δημήτριος Ρήγας⁴¹ Γενικό Νοσοκομείο Άμφισσας, Άμφισσα² Τμήμα Μηχανικών Βιοϊατρικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω³ Τμήμα Βιολογίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα⁴ Βιοπληροφορικός, Άμφισσα

Εισαγωγή: Η υποτροπή της παιδικής οξείας λεμφοβλαστικής λευχαιμίας (ΟΛΛ) συνοδεύεται από μεταβολές στη γονιδιακή έκφραση, οι οποίες δεν έχουν αποτυπωθεί συστηματικά σε επίπεδο λειτουργικών διεργασιών.

Σκοπός: Η διερεύνηση λειτουργικών μεταγραφικών μεταβολών μεταξύ διάγνωσης και υποτροπής, με έμφαση σε ενδοατομικές συγκρίσεις χρονικά αντιστοιχισμένων δειγμάτων.

Υλικό: Χρησιμοποιήθηκαν δεδομένα RNA-seq από το ανοικτό και επιμελημένο σύνολο TARGET-ALL-P2. Από 130 ασθενείς με παιδική ΟΛΛ, εντοπίστηκαν 9 ασθενείς με διαθέσιμα χρονικά αντιστοιχισμένα ζεύγη δειγμάτων (διάγνωση-υποτροπή), τα οποία συμπεριλήφθηκαν στην κύρια ανάλυση.

Μεθοδολογία: Η ανάλυση πραγματοποιήθηκε σε επίπεδο λειτουργικών συνόλων γονιδίων με βάση τα Hallmark gene sets της βάσης MSigDB. Για κάθε ασθενή υπολογίστηκε η μεταβολή της ενεργότητας των λειτουργικών μονοπατιών μεταξύ διάγνωσης και υποτροπής. Για κάθε μονοπάτι καταγράφηκε το ποσοστό ασθενών που παρουσίαζαν συμφωνούσα κατεύθυνση μεταβολής, ως δείκτης επαναληψιμότητας σε ενδοατομικό επίπεδο.

Αποτελέσματα: Εντοπίστηκαν λειτουργικά μονοπάτια με συμφωνούσα κατεύθυνση μεταβολής σε $\geq 77,8\%$ των ασθενών. Μεταξύ αυτών περιλαμβάνονταν μονοπάτια που σχετίζονται με αγγειογένεση, φλεγμονώδη απόκριση, μεταβολισμό της αίμης, γλυκόλυση και σηματοδότηση mTORC1, με ποσοστά συμφωνίας έως 100%.

Συμπεράσματα: Η ανάλυση ανέδειξε επαναλαμβανόμενες λειτουργικές μεταγραφικές μεταβολές μεταξύ διάγνωσης και υποτροπής σε ενδοατομικό επίπεδο. Τα ευρήματα υποστηρίζουν τη χρησιμότητα της προτεινόμενης προσέγγισης ως proof-of-concept για τη μελέτη λειτουργικών υπογραφών υποτροπής σε μεγαλύτερους πληθυσμούς παιδικής ΟΛΛ.

Πίνακας 1.

Λειτουργικά μονοπάτια με συμφωνούσα κατεύθυνση μεταβολής μεταξύ διάγνωσης και υποτροπής

Λειτουργικό μονοπάτι	Ποσοστό ασθενών με συμφωνούσα κατεύθυνση (%)
Φλεγμονώδης απόκριση	77,8
Μεταβολισμός αίμης	77,8
Σύστημα συμπληρώματος	77,8
Αγγειογένεση	88,9
Γλυκόλυση	88,9
Σηματοδότηση mTORC1	100,0

Αναρτημένες Ανακοινώσεις - ePosters

eP13

ΜΕΤΑΓΡΑΦΩΜΙΚΟΣ ΑΞΟΝΑΣ ΝΟΣΟΥ ΣΤΙΣ ΜΥΕΛΟΕΙΔΕΙΣ ΝΕΟΠΛΑΣΙΕΣ

Αθανασία Σεργουنيώτη^{1,2}, Παναγούλα Δημητρέλου², Ευστάθιος Αλωνάρης³, Δημήτριος Ρήγας⁴¹ Γενικό Νοσοκομείο Άμφισσας, Άμφισσα² Τμήμα Μηχανικών Βιοϊατρικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω³ Τμήμα Βιολογίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα⁴ Βιοπληροφορικός, Άμφισσα

Εισαγωγή - Σκοπός: Τα μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα (MDS) και η οξεία μυελογενής λευχαιμία (AML) αποτελούν εξελικτικά συνδεδεμένες μορφές μυελοειδών νεοπλασιών. Στόχος της μελέτης ήταν η ανάδειξη ενός μη επιβλεπόμενου μεταγραφωμικού άξονα νόσου που να συνοψίζει τη σταδιακή εξέλιξη από τη φυσιολογική αιμοποίηση προς τα MDS και την AML καθώς και η αξιολόγηση της βιολογικής του ερμηνευσιμότητας.

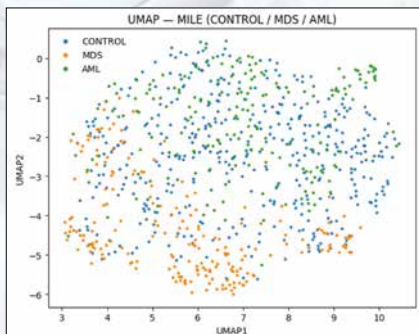
Υλικό: Αναλύθηκαν δημόσια διαθέσιμα δεδομένα γονιδιακής έκφρασης από το πρόγραμμα Microarray Innovations in Leukemia (MILE, GSE13159), τα οποία περιλαμβάνουν συνολικά 822 δείγματα (425 μάρτυρες, 206 MDS και 191 AML).

Μεθοδολογία: Οι τιμές γονιδιακής έκφρασης υποβλήθηκαν σε κανονικοποίηση και τυποποίηση ανά γονίδιο, ώστε να ελαχιστοποιηθεί η επίδραση τεχνικών διακυμάνσεων. Για τη διερεύνηση της εσωτερικής δομής των δεδομένων, εφαρμόστηκαν μη επιβλεπόμενες τεχνικές μείωσης διαστάσεων, συγκεκριμένα ανάλυση κύριων συνιστωσών (PCA) και μη γραμμική απεικόνιση UMAP. Η πρώτη κύρια συνιστώσα (PC1) χρησιμοποιήθηκε ως μεταγραφωμικός άξονας νόσου. Τα γονίδια με τα υψηλότερα θετικά και αρνητικά φορτία στον άξονα αυτό υποβλήθηκαν σε ανάλυση λειτουργικού εμπλουτισμού (GO Biological Process).

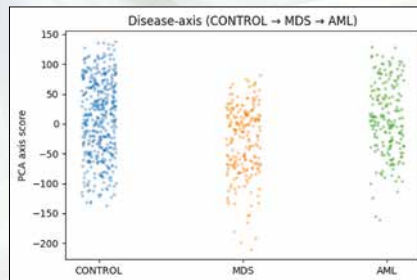
Αποτελέσματα: Η απεικόνιση UMAP ανέδειξε συνεχή μεταγραφωμική δομή που συνδέει τους μάρτυρες, τα MDS και την AML, υποδηλώνοντας βαθμιαία και όχι απότομη μετάβαση μεταξύ των καταστάσεων (Εικόνα 1). Η κατανομή των τιμών της PC1 παρουσίασε σαφή μονοτονική μετατόπιση από τη φυσιολογική αιμοποίηση προς την AML ($p < 10^{-10}$), με τα δείγματα MDS να καταλαμβάνουν ενδιάμεσες θέσεις (Εικόνα 2). Ο λειτουργικός εμπλουτισμός των γονιδίων που καθορίζουν τον άξονα νόσου ανέδειξε διεργασίες σχετιζόμενες με διαταραχή της αιμοποιητικής διαφοροποίησης, ενεργοποίηση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων και αναδιαμόρφωση της χρωματίνης.

Συμπεράσματα: Η μη επιβλεπόμενη μεταγραφωμική ανάλυση ανέδειξε έναν συνεχή άξονα που αποτυπώνει τη σταδιακή απορρύθμιση της αιμοποίησης στο φάσμα των μυελοειδών νεοπλασιών από τα MDS προς την AML.

Εικόνα 1



Εικόνα 2



Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP14

ΑΠΟ ΤΟΝ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΣΤΗ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ: FACS2 ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗ ΑΒΕΒΑΙΑΣ ΣΗΜΑΣΙΑΣ

Ελόνα Τόλα¹, Μαρία Τσουμπρού¹, Μαρία Κιούπη¹, Δημήτρα Κατσάνη¹, Ιωάννα Κωνσταντινίδου¹, Χαρίκλεια Στεφανάνκη¹, Όλγα Φιλίππου¹, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου², Ευανθία Μπότσα¹

¹ Α' Παιδιατρική Κλινική Ε.Σ.Υ., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

² Τμήμα Μοριακής Γενετικής και Γονιδιωματικής Neoscreen, Αθήνα

Εισαγωγή: Το Οικογενές Αυτοφλεγμονώδες Σύνδρομο Εκ Ψύχους 2 (Familial Cold Autoinflammatory Syndrome 2 -FCAS2) ανήκει στο φάσμα των κρυοπυρινοπαθειών (Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes, CAPS). Πρόκειται για σπάνια διαταραχή της έμφυτης ανοσίας, που χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζοντα επεισόδια συστηματικής φλεγμονής, συχνά πυροδοτούμενα από έκθεση στο ψύχος και σχετίζεται κυρίως με μεταλλάξεις στο γονίδιο NLRP12, παρουσιάζοντας σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια.

Σκοπός: Η παρουσίαση περίπτωσης βρέφους 9 μηνών με FACS2 και η ανάδειξη της διαγνωστικής πορείας από τα κλινικά ευρήματα έως τη γενετική τεκμηρίωση.

Υλικό - Μεθοδολογία: Βρέφος θήλυ 9 μηνών, χωρίς επιβαρυνμένο ατομικό ή οικογενειακό ιστορικό, προσήλθε με παρατεινόμενο εμπύρετο, κνιδωτικό εξάνθημα και αυξημένους δείκτες φλεγμονής. Αντιμετωπίστηκε αρχικά σε ιδιωτική κλινική ως ατελές σύνδρομο Kawasaki, χωρίς ουσιαστική ύφεση των συμπτωμάτων. Κατά την εισαγωγή στην κλινική μας, διενεργήθηκε εκτενής λοιμωξιολογικός, ανοσολογικός, αιματολογικός και απεικονιστικός έλεγχος, χωρίς παθολογικά ευρήματα. Το βρέφος έλαβε αντιβιοτική αγωγή, ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη και κορτικοστεροειδή, χωρίς σταθερή κλινική ανταπόκριση. Παράλληλα, πραγματοποιήθηκε γενετικός έλεγχος με αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing- WGS).

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε ετερόζυγη παραλλαγή αβέβαιης κλινικής σημασίας (Variant of Uncertain Significance -VUS) στο γονίδιο NLRP12 (c.622G>A, p.Glu208Lys) με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομής. Στην παρούσα περίπτωση παρατηρείται σαφής κλινική συμβατότητα με τον φαινότυπο του FCAS2, καθώς και με την τυπική ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων, η οποία εντοπίζεται συνήθως τα πρώτα χρόνια ζωής. Έγινε έναρξη θεραπείας με anakinra και το παιδί τέθηκε σε συστηματική ρευματολογική παρακολούθηση.

Συμπεράσματα: Η παρούσα περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία της συνδυασμένης κλινικής και γενετικής αξιολόγησης στην ερμηνεία παραλλαγών άγνωστης σημασίας. Η ισχυρή φαινοτυπική συμβατότητα με το FCAS2 υποστηρίζει την πιθανή κλινική σημασία της συγκεκριμένης παραλλαγής και υπογραμμίζει την ανάγκη καταγραφής παρόμοιων περιστατικών για μελλοντική αναταξινόμηση.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP15

ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΚΡΕΑΤΙΝΗΣ ΤΥΠΟΥ 1: ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΑΙ ΒΙΟΧΗΜΙΚΗ ΤΕΚΜΗΡΙΩΣΗ ΝΕΑΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ SLC6A8

Σιμώνη Σαράντη¹, Δανάη Βελτρά^{1,2}, Αφροδίτη Καμπουράκη¹, Αναστασία Κορώνη³, Κωνσταντίνος Βούδρης³, Αναστάσιος Μητράκος¹, Βασιλεία Χριστοδουλάκη^{1,4}, Χρυσταλλένα Σοφοκλέους¹, Κωνσταντίνα Κοσμά¹, Περικλής Μακρυθανασής^{1,5,6}

¹ Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοηθών Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας ΕΚΠΑ, Αθήνα

³ Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού, Αθήνα

⁴ Μονάδα Νεφρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

⁵ Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Ελβετία

⁶ Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή: Η διερεύνηση της επιληψίας και της ψυχοκινητικής καθυστέρησης βασίζεται συχνά στο οικογενειακό ιστορικό. Ωστόσο, η παρουσία παρόμοιων κλινικών εκδηλώσεων σε διαφορετικά μέλη της οικογένειας μπορεί να περιπλέξει την ερμηνεία του προτύπου κληρονομής.

Σκοπός: Η παρούσα εργασία έχει σκοπό την ανάδειξη της αξίας του WES στην αποσαφήνιση περιστατικών όπου η μοριακή διάγνωση ανατρέπει την αρχική κλινική υπόθεση.

Υλικό: Πρόκειται για άρρεν νήπιο 2,5 ετών με διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή και ιστορικό status epilepticus σε ηλικία 18 μηνών. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και η MRI εγκεφάλου δεν ανέδειξαν παθολογικά ευρήματα. Από το οικογενειακό ιστορικό: ο πατέρας, η πατρική θεία και ο παππούς είχαν παρουσιάσει επιληπτικές κρίσεις στην παιδική ηλικία, ενώ η μητέρα ανέφερε επιληπτικές κρίσεις μετά από τροχαίο ατύχημα.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε κλινική αξιολόγηση και καταγραφή του ιστορικού. Ακολούθησε μοριακός έλεγχος με WES στον ασθενή και στη συνέχεια βιοχημικός έλεγχος ούρων για την αξιολόγηση της παθογονικότητας της παραλλαγής που ανευρέθηκε.

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε σε ημιζυγωτία η νέα παραλλαγή: c.236C>G στο γονίδιο SLC6A8, το οποίο μεταβιβάζεται με Χ-φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο, σχετίζεται με την εμφάνιση του συνδρόμου εγκεφαλικής ανεπάρκειας κρεατίνης τύπου 1 και κωδικοποιεί έναν μεταφορέα κρεατίνης. Ο βιοχημικός έλεγχος ούρων ανέδειξε αυξημένο λόγο κρεατίνης/κρεατινίνη, γεγονός που ελήφθη υπόψιν ως φαινοτυπικό κριτήριο για την αξιολόγηση της παθογονικότητας της παραλλαγής.

Συμπεράσματα: Ο φυλοσύνδετος τρόπος κληρονομής της παραλλαγής αποκλείει την πιθανότητα πατρικής προέλευσης, αναδεικνύοντας την αξία του μοριακού ελέγχου στη διάγνωση σπάνιων νοσημάτων, ειδικά όταν το οικογενειακό ιστορικό μπορεί να είναι παραπλανητικό. Η βιοχημική επιβεβαίωση είναι καθοριστική για την τεκμηρίωση του συνδρόμου εγκεφαλικής ανεπάρκειας κρεατίνης τύπου 1, επιτρέποντας την ορθή γενετική συμβουλευτική και την εξατομικευμένη κλινική διαχείριση του ασθενούς.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP16

ΑΠΟΔΟΜΗΣΗ ΤΗΣ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΤΟΝ ΑΥΤΙΣΜΟ: ΜΟΡΙΑΚΗ ΣΤΡΩΜΑΤΟΠΟΙΗΣΗ ΚΑΙ
ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΣΤΟΧΕΥΣΗ ΣΤΗΝ ΕΠΟΧΗ ΤΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ

Μαρίνα Μαρία Αντωνάρακη¹, Νικόλαος Καρούντζος², Παναγιώτης Νικολινάκος³, Αικατερίνη Τσατσαράγκου⁴

¹ Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ), Αθήνα, Ελλάδα

² Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

³ Τμήμα Ουρολογίας, Chelsea and Westminster Hospital NHS Foundation Trust, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

⁴ Ιατρός Γενικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιπτάμενη Ιατρός ΕΚΑΒ, Ελλάδα

Εισαγωγή: Οι Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος (ASD) χαρακτηρίζονται από έντονη κλινική και γενετική ετερογένεια. Το 2025 παρουσιάστηκε σημαντική πρόοδος στη γονιδιωματική, επιγενετική, μεταγραφωμική, μεταβολομική αυτών και σε συνδυασμό με τη νευροαπεικόνιση προσέφεραν απλόχερα την ικανότητα αναγνώρισης διακριτών βιολογικών υποκατηγοριών εντός του φάσματος αυτού.

Σκοπος: Στόχος είναι η αποτύπωση των κύριων βιολογικών υποτύπων του αυτισμού που έχουν προταθεί βάσει μοριακών και νευροβιολογικών δεικτών, και η κατανόηση της συμβολής τους στην ανάπτυξη εξατομικευμένων θεραπευτικών στρατηγικών.

Υλικό - Μέθοδοι: Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Η ενσωμάτωση multi-omics δεδομένων και τεχνητής νοημοσύνης επιτρέπει τη στρωματοποίηση των ασθενών σε βιολογικά ομοιογενέστερες ομάδες. Προκαταρκτικές κλινικές μελέτες δείχνουν ότι συγκεκριμένες παρεμβάσεις (π.χ. αναστολείς mTOR, στοχευμένη φαρμακογονιδιωματική ρύθμιση, ανοσοτροποποιητικές στρατηγικές) ενδέχεται να είναι αποτελεσματικότερες σε επιλεγμένους υποπληθυσμούς. Τα βιολογικά υποσύνολα των Διαταραχών Αυτιστικού Φάσματος περιλαμβάνουν ομάδες που χαρακτηρίζονται από συναπτική δυσλειτουργία (μεταλλάξεις σε γονίδια όπως SHANK3, NRXN1, NLGN), διαταραχές της οδού mTOR και της κυτταρικής ανάπτυξης (TSC1/2, PTEN), επιγενετικά και χρωμοσωμικά σύνδρομα (π.χ. MECP2, FMR1), ανοσολογική ή νευροφλεγμονώδη απόρρυθμιση, καθώς και μεταβολικές ή μιτοχονδριακές διαταραχές που επηρεάζουν την ενεργειακή ομοιόσταση.

Συμπεράσματα: Η μετάβαση από την περιγραφική διάγνωση ASD σε βιολογικά καθορισμένα υποσύνολα σηματοδοτεί την απαρχή της ιατρικής ακριβείας στον αυτισμό. Η αναγνώριση μοριακών και νευροβιολογικών δεικτών δεν επιτρέπει μόνο την ακριβέστερη πρόγνωση, αλλά και τη στοχευμένη θεραπευτική παρέμβαση, με προοπτική βελτίωσης της λειτουργικότητας και της ποιότητας ζωής.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP17

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΕ ΑΠΟΒΑΛΛΟΜΕΝΑ ΕΜΒΡΥΑ ΕΠΕΙΤΑ ΑΠΟ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗ ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ

Χριστίνα Κατσιδή¹, Χαρούλα Τσαρούχα², Ελισάβετ Κουβίδη², Λέανδρος Λάζαρος², Άννα Τρυπιδή³, Κωνσταντίνος Πάντος³, Κωνσταντίνος Σφακιανούδης³, Αμέλια Πάντου², Παναγιώτης Αντσακλής⁴, Μαρία Τζέτη¹, Εμμανουήλ Καναβάκης², Αριάδνη Μαύρου², Περικλής Μακρυθανάσης^{1,5,6}

¹ Ερευνητικό Εργαστήριο - Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής «Χωρέμειο», Αθήνα, Ελλάδα

² Ιδιωτικό Ερευνητικό Εργαστήριο Genesis Genoma Lab, Αθήνα, Ελλάδα

³ Κλινική εξωσωματικής γονιμοποίησης Γένεσις Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

⁴ Γενικό Νοσοκομείο «Αλεξάνδρα», Αθήνα, Ελλάδα

⁵ Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα, Ελλάδα

⁶ Τμήμα Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική σχολή Πανεπιστημίου Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία

Εισαγωγή: Η ανδρική υπογονιμότητα και η επαναλαμβανόμενη αποτυχία εμφύτευσης αποτελούν κύριες ενδείξεις για την εφαρμογή της τεχνικής εξωσωματικής γονιμοποίησης ICSI. Αμφιλεγόμενο ζήτημα αποτελεί η συσχέτιση της τεχνικής ICSI με τον αυξημένο κίνδυνο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο έμβρυο.

Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν να διερευνηθεί εάν η ICSI σχετίζεται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε αποβληθέντα έμβρυα.

Υλικό: Συνολικά αναλύθηκαν 270 δείγματα από αποβληθέντα έμβρυα πρώτου τριμήνου. Η μέση ηλικία των γυναικών ήταν τα 40 έτη.

Μεθοδολογία: Η γενετική ανάλυση των δειγμάτων πραγματοποιήθηκε με τεχνικές συμβατικής κυτταρογενετικής ή μοριακής γενετικής.

Αποτελέσματα: Από τα δείγματα που αναλύθηκαν, το 38% είχε φυσιολογικό καρυότυπο, ενώ στο 62% ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Τα έμβρυα που προέρχονταν από φυσική σύλληψη αφορούσαν το 28,5% του συνολικού αριθμού, με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες να ανιχνεύονται στο 77%. Αντίθετα, το 71,5% των εμβρύων προήλθαν από τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, μεταξύ των οποίων στο 60% ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Σύμφωνα με το ιατρικό ιστορικό των ζευγαριών, προηγούμενες αποβολές αναφέρθηκαν σε 121 ζευγάρια, μεταξύ των οποίων στο 60% των εμβρύων ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Η ανδρική υπογονιμότητα αφορούσε 129 ζευγάρια, από τα οποία το 44% είχε βιώσει περισσότερες από μία αποβολές, ενώ στο 45% των εμβρύων ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Συμπεράσματα: Στην παρούσα έρευνα η προχωρημένη ηλικία της μητέρας και το ιστορικό προηγούμενων αποβολών συσχετίστηκαν με στατιστική σημαντικότητα με την ύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η τεχνική ICSI δεν συσχετίστηκε με την ύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε αποβληθέντα έμβρυα, καθώς οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες βρέθηκαν να είναι, στατιστικά συχνότερες σε έμβρυα που προέρχονται από φυσική σύλληψη, εύρημα που ενδεχομένως αντανάκλα τη διαδικασία επιλογής εμβρύων.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP18

ΜΙΑ ΚΑΙΝΟΥΡΙΑ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ: Hb Tavyry

Δημοσθένης Μάρης¹, Χρυσή Αικατερίνη Γεωργοκόστα¹, Κωνσταντίνος Ζάχος¹, Έφη Κουτσούρη¹, Δημήτρα Κατσάνη¹, Χρήστος Χρόνης¹, Τατιάνα Αλεξάνδροβα¹, Μαρία Τσάμπρα¹, Ευανθία Μπότσα¹

¹ Α' Παιδιατρική ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων "Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ", Αθήνα

Εισαγωγή: Πέραν των κλασικών μορφών α και β-θαλασσαιμίας, η χαρτογράφηση γόνων αιμοσφαιρίνης αναδεικνύει παθογόνες παραλλαγές που σχετίζονται με σπανιότερες αιμοσφαιρινοπάθειες, όπως εκείνες που προκαλούνται μέσω παραγωγής ασταθών αιμοσφαιρινών και προβάλλουν με άλλοτε άλλου βαθμού αιμολυτική αναιμία, ίκτερο και υπέρχρωση ούρων.

Σκοπός: Παρουσίαση εξαιρετικά σπάνιου περιστατικού παιδιατρικού ασθενούς με χρόνια αιμολυτική αναιμία, όπου τεκμηριώθηκε γενετικά αιμοσφαιρινοπάθεια Hb Tavyry.

Υλικό - Μέθοδοι: Κορίτσι 4,5 ετών, αλβανικής καταγωγής μη συγγενών γονέων, προσκομίστηκε λόγω ωχρότητας και υποτροπιάζοντων επεισοδίων ικτερικής χροιάς επιπεφυκότων και υπέρχρωσης ούρων. Η μητέρα και ο μητρικός παππούς είχαν ιστορικό μεταγγίσεων στην παιδική ηλικία. Κλινικά διαπιστώθηκε ίκτερος και ωχρότητα. Εργαστηριακά αναδείχθηκε εικόνα μη άνοσης αιμολυτικής αναιμίας με έμμεση υπερχολερυθριναιμία, αυξημένη LDH και χαμηλή αιποσφαιρίνη, με συνδυασμό αιμόλυσης και μικροκυττάρωσης στο επίχρισμα περιφερικού αίματος. Υπερηχογραφικά διαπιστώθηκε σπληνομεγαλία.

Αποτελέσματα: Η ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης ανέδειξε υπέρμετρα αυξημένη HbF 27%, χωρίς ανίχνευση παθολογικών κλασμάτων. Με βάση τη χρόνια μη άνοση αιμόλυση και το οικογενειακό ιστορικό, διενεργήθηκε χαρτογράφηση γόνων αιμοσφαιρίνης που αναδείχθηκε σε ετεροζυγωτία η παθογόνος παραλλαγή HBB:c.182_187delTGAAAGG (Hb-Tavyry), μετάλλαξη που φέρει και η μητέρα.

Συμπεράσματα: Η Hb Tavyry αποτελεί εξαιρετικά σπάνια μορφή β θαλασσαιμίας με αυτοσωμικά επικρατή κληρονομικότητα. Προκαλεί χρόνια αιμολυτική νόσο μέσω παραγωγής ασταθούς αιμοσφαιρίνης. Πρόκειται για το δεύτερο περιστατικό που περιγράφεται παγκοσμίως, με πανομοιότυπη κλινική εικόνα. Το παρόν περιστατικό αναδεικνύει τη σημασία του γονιδιακού ελέγχου στη διερεύνηση μεσογειακών συνδρόμων, ιδίως επί άτυπων εργαστηριακών ευρημάτων και οικογενειακού ιστορικού.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP19

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΑΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΣΤΗ ΓΕΦΥΡΩΣΗ ΤΟΥ ΚΕΝΟΥ ΤΟΥ ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΟΥ ΝΕΟΓΝΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ: ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ ΜΕ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΚΑΡΤΑ GUTHRIE

Δημοσθένης Μάρης¹, Χρυσή Αικατερίνη Γεωργοκόστα¹, Κωνσταντίνος Ζάχος¹, Αικατερίνη Αναγνωστοπούλου², Χριστίνα Παπαλού¹, Μαρία Βατσολάκη¹, Τατιάνα Αλεξάνδροβα¹, Μαρία Τσάμπρα¹, Ιωάννης Λουκάς², Μαρία Αλβανού², Ευανθία Μπότσα¹

¹ Α' Παιδιατρική ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών "Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ", Αθήνα

² Neoscreen, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Αθήνα

Εισαγωγή - Σκοπός: Περιγραφή περιστατικού κυστικής ίνωσης με φυσιολογικό προληπτικό νεογνικό έλεγχο και αξιολόγηση παθογόνου παραλλαγής που δεν σχετίζεται με την αιτία παραπομπής.

Υλικό - Μέθοδοι: Πρόκειται για βρέφος θήλυ 7 μηνών με πολλαπλές νοσηλίες λόγω σοβαρών επεισοδίων αφυδάτωσης και ηλεκτρολυτικών διαταραχών στο πλαίσιο λοιμώξεων. Από το οικογενειακό ιστορικό οι γονείς είναι αιγυπτιακής καταγωγής με συγγένεια (πρώτα ξαδέρφια). Τα αποτελέσματα του προληπτικού νεογνικού ελέγχου για κυστική ίνωση σε κάρτα Guthrie ήταν φυσιολογικά, παρά την συμβατή με τη νόσο κλινική πορεία και εργαστηριακή εικόνα: υποχλωραιμική μεταβολική αλκάλωση, οξεία νεφρική βλάβη, υπονατριαιμία και υποκαλιαιμία. Διενεργήθηκε test ιδρώτα το οποίο ήταν παθολογικό.

Αποτελέσματα: Για γενετική επιβεβαίωση της κυστικής ίνωσης και λόγω συνδρομικού προσωπείου του βρέφους εστάλη Whole Genome Sequencing που ανέδειξε σε ομοζυγωτία την παθογόνο παραλλαγή c.4251del.p.(Glu1418ArgfsTer14) στο γονίδιο CFTR που προκαλεί κυστική ίνωση. Παράλληλα ανιχνεύτηκε σε ετεροζυγωτία η παραλλαγή c.6040G>T p.(Glu2014Ter) του γονιδίου ATM που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη που εμπλέκεται στην επιδιόρθωση του DNA. Οι φορείς έχουν αυξημένο κίνδυνο για εμφάνιση νεοπλασιών. Ως εκ τούτου στα πλαίσια πρόληψης θα μπορούσε να διενεργηθεί μοριακός έλεγχος φορέας των γονέων και γενετική συμβουλευτική σε περίπτωση επόμενης κύησης καθώς οι γονείς είναι συγγενείς και υπάρχει αυξημένη πιθανότητα στους απογόνους να είναι ομοζυγώτες παθογόνων παραλλαγών.

Συμπεράσματα: Το παρόν περιστατικό αναδεικνύει τη σημασία της κλινικής υποψίας και τον καθοριστικό ρόλο του γονιδιακού ελέγχου στη διάγνωση περιπτώσεων κυστικής ίνωσης που δεν ανιχνεύτηκαν στο νεογνικό screening (εως και 5%), ενώ τα τυχαία ευρήματα χρήζουν εξατομικευμένης προσέγγισης λαμβάνοντας υπόψη και το οικογενειακό ιστορικό.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP20

ΟΤΑΝ ΤΟ WES ΕΙΝΑΙ ΑΡΝΗΤΙΚΟ - ΑΠΟ ΤΟ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΣΤΟ ΓΟΝΟΤΥΠΟ

Ευφροσύνη Κουτσούρη¹, Κωνσταντίνος Ζάχος¹, Δημοσθένης Μάρης¹, Χρυσή-Αικατερίνη Γεωργακόστα¹, Τατιάνα Αλεξάνδροβα¹, Μαρία Τσάμπρα¹, Αικατερίνη Αναγνωστοπούλου², Ιωάννης Λουκάς², Μαρία Αλβανού², Ευανθία Μπότσα¹

¹ Α' Παιδιατρική Κλινική Γενικό Νοσοκομείο Παιδων Η «Αγία Σοφία», Αθήνα

² Neoscreen, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Αθήνα

Εισαγωγή: Η διαδεδομένη πλέον πρόσβαση στον προωθημένο γενετικό έλεγχο, δύναται να συμβάλει στην ερμηνεία συνθετοτέρων κλινικών εικόνων σε σχέση με το παρελθόν.

Σκοπός: Παρουσίαση ασθενούς με δυσμορφικό φαινότυπο, πολυσυστηματική αγγειακή νόσο και κακοήγη υπέρταση που αναδείχτηκε μητρική μονογονεϊκή τμηματική ισοδισωμία χρωμοσώματος 11 σε μωσαϊκισμό.

Υλικό: Πρόκειται για ασθενή 8 ετών με προηγήρια χαμηλό ανάστημα, συγγενή καταρράκτη με τύφλωση, βαρνηκία και πολλαπλά δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Είχε προηγηθεί απλός και μοριακός καρυότυπος και γενετική εκτίμηση με φαινοτυπική ταξινόμηση ως σύνδρομο Hallermann-Streiff, με αρνητικό WES στη βρεφική ηλικία.

Επίκαιρα νοσηλείας λόγω εμπυρέτου και αυξημένων δεικτών φλεγμονής διαπιστώθηκαν κακοήγης υπέρταση, υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, καθολική διάταση στεφανιαίων αγγείων, αρτηριακά ψευδοανευρύσματα και θρόμβωση βραχιονίου αρτηρίας. Επίσης παρατηρήθηκαν νευρολογικές εκδηλώσεις που αποδόθηκαν ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια κατόπιν νευροαπεικόνισης.

Μέθοδος: Η ασθενής έλαβε επιθετική αντιυπερτασική και αντιπηκτική αγωγή, με βελτίωση της υπέρτασης και υποχώρηση των ψευδοανευρυσμάτων ενώ πραγματοποιήθηκε θρομβεκτομή στην αριστερή βραχιόνια αρτηρία. Ο απεικονιστικός, ανοσολογικός και ενδοκρινολογικός έλεγχος απέκλεισε συστηματική αγγειίτιδα ή δευτεροπαθή υπέρταση. Δεδομένου το ότι η κλινική εικόνα δε δικαιολογούταν από την προϋπάρχουσα διάγνωση εστάλη Whole Genome Sequencing σε ασθενή και γονείς.

Αποτελέσματα: Ο γονιδιωματικός έλεγχος ανέδειξε μητρική τμηματική ισοδισωμία στο χρωμόσωμα 11q13.1q25 σε μωσαϊκισμό -90%, όπου περιέχονται παραλλαγές στα γονίδια CBL (Noonan-like εικόνα που εξηγεί τα καρδιαγγειακά ευρήματα) και DCPS (σύνδρομο Al-Raqad συμβατό με τα δυσμορφικά χαρακτηριστικά) καθώς και παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια F5 και F2, συμβατές με προδιάθεση θρομβοφιλίας.

Συμπεράσματα: Η περίπτωση υπογραμμίζει την σημασία της φαινοτυπικής παρατήρησης και της αλληλεπίδρασης μεταξύ κλινικού ιατρού και γενετιστή, προκειμένου να ερμηνευτούν τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου και να απαντηθούν σύνθετα κλινικά ερωτήματα. Επιπλέον, την κατά περίπτωση ανάγκη επαναξιολόγησης του γενετικού ελέγχου.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP21

ΣΥΝΔΡΟΜΟ WHITE-SUTTON: ΝΕΑ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗ ΤΗΣ POGZ - ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗΣ
ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗΣ

Αφροδίτη Καμπουράκη¹, Δανάη Βελτρά^{1,2}, Αναστάσιος Μητράκος¹, Σιμώνη Σαράντη¹,
Ευλαμπία Τσεντεμίδου¹, Μαρία Νεφέλη Παναγιώτου¹, Φαίδων Νικόλαος Τηλέμης^{1,2}, Μαρία Σβίγκου^{1,2},
Θωμάς Μπράντζος^{1,2}, Σοφία Κασπίρη¹, Παναγιώτα Περβανίδου³, Χρυσταλένα Σοφοκλέους¹,
Περικλής Μακρυθανάσης^{1,4,5}, Κωνσταντίνα Κοσμά¹

¹ Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοηθών Νοσημάτων
της Παιδικής Ηλικίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα

³ Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών
«Αγία Σοφία», Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, 11527 Αθήνα, Ελλάδα

⁴ Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Ελβετία

⁵ Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Ελλάδα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο White-Sutton αποτελεί POGZ-σχετιζόμενη νευροαναπτυξιακή διαταραχή με έντονη φαινοτυπική ετερογένεια, αντανakλώντας σύνθετες και δυναμικές συσχετίσεις γονότυπου-φαινότυπου στο πλαίσιο ενός συνεχούς και εξελισσόμενου φαινοτυπικού φάσματος. Το νευροαναπτυξιακό προφίλ περιλαμβάνει μεταβλητού βαθμού διαταραχή λόγου και γνωστικής λειτουργίας, συμπεριφορικές ιδιαιτερότητες και συνοδά μορφολογικά χαρακτηριστικά, με σημαντική ενδο- και δια-ατομική ποικιλομορφία.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η συμβολή στην αναδιαμόρφωση των σύγχρονων συσχετίσεων γονότυπου – φαινότυπου των POGZ-σχετιζόμενων νευροαναπτυξιακών διαταραχών, μέσω της τεκμηρίωσης νέας (novel) γενετικής παραλλαγής.

Υλικό: Άρρεν ηλικίας 5,5 ετών παραπέμφθηκε για γενετική εκτίμηση λόγω νευροαναπτυξιακής διαταραχής και επαλλάσσουσας διαλείπουσας εξωτροπίας.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε πλήρης γενετική εκτίμηση, με αρχικό εργαστηριακό έλεγχο που περιλάμβανε στοχευμένο μοριακό έλεγχο για σύνδρομο Prader-Willi, ακολουθούμενο από αλληλουχία ολόκληρου του εξωμάτος (WES) και στοχευμένο έλεγχο των γονέων.

Αποτελέσματα: Κατά την πρώτη κλινική εκτίμηση καταγράφηκε ιστορικό υποτονίας και επαλλάσσουσας εξωτροπίας με υπερμετροπία από τη βρεφική ηλικία. Διαπιστώθηκε σοβαρή νευροαναπτυξιακή διαταραχή με ελλείμματα σε όλους τους τομείς της ανάπτυξης, διαταραχή ελλειμματικής προσοχής με υπερκινητικότητα, αυξημένη παρορμητικότητα, παχυσαρκία και ήπια δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Ο αρχικός γενετικός έλεγχος ήταν αρνητικός. Η WES ανέδειξε ετερόζυγη, *de novo*, splice-site παραλλαγή στο POGZ (NM_015100.4:c.1524-2A>T), ταξινομημένη ως πιθανώς παθογόνος σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG.

Συμπεράσματα: Το περιστατικό υποστηρίζει ένα δυναμικό μοντέλο συσχέτισης γονότυπου-φαινότυπου στις POGZ-σχετιζόμενες διαταραχές, αναδεικνύοντας τη συμβολή νέων γενετικών δεδομένων στη συνεχή αναδιαμόρφωση και ακριβέστερη οριοθέτηση του φαινοτυπικού φάσματος.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP22

ΟΞΕΙΑ ΔΙΑΛΕΙΠΟΥΣΑ ΠΟΡΦΥΡΙΑ ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΑ: ΑΠΟ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΟΔΥΣΣΕΙΑ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΛΥΣΗ

Αφροδίτη Καμπουράκη¹, Δανάη Βελτρά^{1,2}, Μαρία Σβίγγου^{1,2}, Σιμώνη Σαράντη¹, Βασιλεία Χριστοδουλάκη^{1,3}, Αναστάσιος Μητράκος¹, Φαίδων Νικόλαος Τηλέμης^{1,2}, Θωμάς Μπράντζος^{1,2}, Σοφία Κασπίρη¹, Χρυσταλέννα Σοφοκλέους¹, Κωνσταντίνα Κοσμά¹, Περικλής Μακρυθανάσης^{1,4,5}

¹ Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα

² Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοηθών Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα

³ Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα

⁴ Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Ελβετία

⁵ Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η Οξεία Διαλείπουσα Πορφυρία (Acute Intermittent Porphyria, AIP) είναι σπάνια αυτοσωμική επικρατής μεταβολική διαταραχή της σύνθεσης της αιμης, που οφείλεται σε παθογόνες παραλλαγές του γονιδίου HMBS. Χαρακτηρίζεται από επεισοδιακή, πολυσυστηματική συμπτωματολογία, κυρίως νευρο-σπλαχνικής και νευροαυτόνομης φύσεως, με άτυπη κλινική εικόνα και σημαντική διαγνωστική καθυστέρηση.

Σκοπός: Η παρουσίαση περιστατικού πολυετούς διαγνωστικής οδύσσειας, με έμφαση στο ευρύ φαινοτυπικό φάσμα, στις διαγνωστικές παγίδες και στη συμβολή της γονιδιωματικής ανάλυσης.

Υλικό: Άνδρας, γεννηθείς το 1986, έναρξη συμπτωμάτων το 2020. Ατομικό αναμνηστικό Hashimoto θυρεοειδίτιδας και ετεροζυγωτίας β-μεσογειακής αναιμίας.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε εκτενής κλινική εκτίμηση με αξιολόγηση ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, καθώς και εργαστηριακών/απεικονιστικών εξετάσεων. Ακολούθησε Whole Genome Sequencing (WGS) με ερμηνεία βάσει κριτηρίων ACMG/AMP.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής παρουσίαζε υποτροπιάζοντα επεισόδια μυοκλονιών, δεσμιδώσεων, παροδικής αριστερής ημιπληγίας τύπου αγγειακού επεισοδίου με δάγκωμα γλώσσας, παραισθησίες άνω άκρων, αισθητηριακές διαταραχές, υπερακουσία και παροδικές οπτικές διαταραχές. Αναφέρονταν κόπωση, ζάλη, δύσπνοια και ταχυκαρδία. Καταγράφηκαν υπογλυκαιμίες με παράδοση αντίδραση στη γλυκόζη, απώλεια και ανεξέλεγκτη αναπρόσληψη βάρους, ηπατοσπληνομεγαλία, λιπώδης διήθηση ήπατος, άφθες και αίσθημα οιδήματος στοματικού βλεννογόνου. Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε αυξημένο λόγο γαλακτικού/πυροσταφυλικού οξέος στο πλάσμα. Ο εκτενής νευρομυϊκός και απεικονιστικός έλεγχος (MRI εγκεφάλου και κάτω άκρων, ΗΜΓ, ΗΝΓ, βιοψία μυός) δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα ικανά να αιτιολογήσουν τη συμπτωματολογία. Το WGS ανέδειξε ετερόζυγη παθολόγο παραλλαγή στο HMBS (NM_000190.4:c.346C>T, p.Arg116Trp).

Συμπεράσματα: Το περιστατικό αναδεικνύει το άτυπο και ευρύ φαινοτυπικό φάσμα της AIP σε ενήλικες και τον κίνδυνο παρατεταμένης διαγνωστικής οδύσσειας. Η γονιδιωματική ανάλυση αποτέλεσε το καθοριστικό εργαλείο για τη διάγνωση, υπογραμμίζοντας την ανάγκη έγκαιρης ένταξης της γενετικής διερεύνησης σε σύνθετους, πολυσυστηματικούς φαινότυπους.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP23

A NOVEL FAMILIAL KDF1 MUTATION DETECTED IN FOUR MEMBERS OF A THREE-GENERATION FAMILY WITH CLINICAL MANIFESTATIONS OF ECTODERMAL DYSPLASIA

Christina Keramida¹, Chrisoula Efstathiadou¹, Elisavet Siomou¹, Elena Papageorgiou¹, Efterpi Pavlidou², Sotirios Sotiriou³, Antonia Charitou⁴, Georgios Nikas⁵, Panagiotis Anastasopoulos⁶, Emmanouil Manolakos^{1,7,8}, Ioannis Papoulidis¹

¹ Clinical Laboratory Genetics, Access to Genome P.C., 11527 Athens, Greece

² Department of Speech and Language Therapy, University of Ioannina, 45110 Ioannina, Greece

³ Department of Embryology, Faculty of Medicine, School of Health Sciences, University of Thessaly, 41110 Larissa, Greece

⁴ Neonatal Department and Neonatal Intensive Care Unit, REA Maternity Hospital, 17564 Athens, Greece

⁵ Second Department of Obstetrics and Gynaecology, Aretaieio University Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, 11528 Athens, Greece

⁶ Department of Maternal-Fetal and Perinatal Medicine, IASO Maternity Hospital, 15123 Athens, Greece

⁷ Department of Medical Genetics, Binaghi Hospital, University of Cagliari, 09126 Cagliari, Italy

⁸ Department of Biomedical Sciences, University of West Attica, 12243 Athens, Greece

Introduction: Ectodermal dysplasia (ED) syndromes are a heterogeneous group of disorders characterized by defects in two or more ectodermal structures. At least one of the structures must involve the hair, teeth, nails, or sweat glands. ED-12 is a rare subtype of ED that is linked to mutations in the keratinocyte differentiation factor 1 (*KDF1*) gene.

Case report: The present study describes a novel *KDF1* mutation, c.812A>C (p.Lys271Thr), identified in four family members across three generations. Following the birth of a child with natal teeth, whole exome sequencing was performed and revealed the presence of the novel *KDF1* mutation. Sanger sequencing of the *KDF1* gene in other family members confirmed the presence of the same mutation in three other family members.

Discussion: Clinical manifestations of the carrier family members included natal teeth at birth, hypodontia, atopic dermatitis and dystrophic toenails. To the best of our knowledge, this is the third documented case of natal teeth associated with a *KDF1* mutation, contributing to the establishment of genotype-phenotype associations and to the enhancement of genetic counseling practices.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP24

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ: Η ΑΠΩΛΕΙΑ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΙΑΣ (LOH) ΚΑΙ Η ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΤΗΣ ΓΑΜΕΤΙΚΗΣ ΣΕΙΡΑΣ ΑΠΟ ΑΝΑΛΥΣΗ ΚΑΡΚΙΝΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ

Ευμορφία Γ. Τζαγκαράκη¹, Εμμανουέλα Λιναρδάκη¹, Αντώνης Καττάμης^{2,3}, Έλενα Βοργιά¹, Διονυσία Πετράτου¹, Ροδάνθη Λυράκη¹, Σταύρος Γλεντής^{2,3}, Κωνσταντίνος Α. Στρατάκης¹

¹ ΔΙΓΕΝΙΑ, Μονάδα Διαγνωστικής Γενετικής & Ιατρικής Ακριβείας & Ελληνικό Δίκτυο Μοριακής Ογκολογίας (ΕΔΙΜΟ) ΙΤΕ-IMBB, Ηράκλειο

² Πανεπιστημιακή Αιματολογική-Ογκολογική Μονάδα (ΠΟΑΙΜ/ΚΕΘ), Α' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ

³ Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης για Σπάνια Νοσήματα με Προδιάθεση για Καρκίνο - Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς ERN-GENTURIS

Εισαγωγή: Η μοριακή ανάλυση καρκινικού ιστού με την εφαρμογή NGS έχει σκοπό την ανεύρεση βιοδεικτών που συμβάλουν στην διάγνωση, στην πρόγνωση και στον σχεδιασμό θεραπευτικών πρωτοκόλλων. Η εφαρμογή σωματικού NGS έχει οδηγήσει στην ανίχνευση παραλλαγών γαμετικής σειράς σε γονίδια που προδιαθέτουν στην εκδήλωση καρκίνου με συχνότητα συμπτωματικής ανίχνευσης γαμετικών παραλλαγών 3%-17%. Τέτοιες παραλλαγές ανιχνεύονται συνήθως σε ετεροζυγωτία με συχνότητα παραλλαγμένου αλληλομόρφου (VAF) περίπου 50%.

Σκοπός: Η παρουσίαση περιστατικού όπου η ύπαρξη LOH στον καρκινικό ιστό οδήγησε στην ανίχνευση ετερόζυγων γαμετικών παραλλαγών με VAF>80%.

Υλικό: Αναλύσαμε τομές εγκλεισμένες σε παραφίνη (FFPE) από παιδιατρικό ασθενή με διάγνωση Glioma NOS (ICD11- 2A00.0Z).

Μεθοδολογία: Πραγματοποιήθηκε ο καθορισμός εκτενούς γονιδιωματικού προφίλ (>500 γονίδια) στις FFPE τομές με την εφαρμογή NGS τεχνολογίας Ion Ampliseq (Oncomine Comprehensive Assay Plus, ThermoFisher Scientific).

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε η παθογόνος παραλλαγή γαμετικής σειράς TP53(NM_000546.3):c.325T>A p.(Phe109Ile) με VAF 91%. Επιπλέον, ανιχνεύθηκε δεύτερη παθογόνος παραλλαγή πιθανόν γαμετικής σειράς στο γονίδιο NF1 με VAF 81.5%. Και τα δύο γονίδια εδράζονται στο χρωμόσωμα 17 στο οποίο ανιχνεύθηκε απώλεια ετεροζυγωτίας (LOH).

Συμπεράσματα: Η απώλεια ετεροζυγωτίας (Loss of Heterozygosity) είναι το γενετικό φαινόμενο κατά το οποίο ένα γονεϊκό αλληλόμορφο χάνεται με αποτέλεσμα μία χρωμοσωμική περιοχή ή ολόκληρο το χρωμόσωμα να αντιπροσωπεύεται από το αλληλόμορφο του ενός γονέα. Η ανάλυση του δείγματος αποκάλυψε γενωμική αστάθεια με LOH σε πολλαπλές χρωμοσωμικές περιοχές, συμπεριλαμβανομένου του χρωμοσώματος 17. Το φαινόμενο αυτό, οδήγησε στην ανίχνευση των ετερόζυγων γαμετικών παραλλαγών με VAF που παραπέμπει σε ομόζυγη κατάσταση.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP25

ΣΥΝΔΡΟΜΟ GILLESPIE ΜΕ ΑΤΥΠΗ ΠΟΛΥΣΥΣΤΗΜΙΚΗ ΕΚΦΡΑΣΗ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΕ ΝΕΟ ΟΜΟΖΥΓΟ ΕΛΛΕΙΜΜΑ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ ITPR1

Καραθεοδώρου Αργυρώ¹, Λιθοξοπούλου Μαρία², Παυλίδου Ευτέρπη³, Μπαμπάτσεβα Ευγενία², Δρογούτη Ευτυχία², Αλβανού Μαρία¹, Τζιόλα Τατιάνα⁴, Κίρτσου Αλεξάνδρα¹, Καταφυγιώτης Σωκράτης¹, Τράμμα Δέσποινα⁵, Στέρπη Μαγδαληνή⁶, Παπαδοπούλου Αριάδνη⁶, Σεληνιωτάκη Αικατερίνη⁴, Ζάπρη Λίνα¹, Διαμάντη Ελισάβετ², Τσακαλίδης Χρήστος², Ματαυσιή Ασημίνα⁴, Βέρβερη Αθηνά¹

¹ Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

² Β' Νεογνολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

³ Τμήμα Παιδιατρικής Λογοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

⁴ Β' Οφθαλμολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

⁵ Δ' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

⁶ Νεογνολογικό Τμήμα & MENN ΕΣΥ, ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Gillespie (Gillespie Syndrome-GS) αποτελεί ένα εξαιρετικά σπάνιο γενετικό νευροαναπτυξιακό νόσημα που χαρακτηρίζεται από τη διαγνωστική τριάδα: αμφοτερόπλευρη ανιριδία, παρεγκεφαλιδική υποπλασία με αταξία και διανοητική αναπηρία. Οφείλεται σε παθολόνες παραλλαγές του γονιδίου *ITPR1* και κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή επικρατή τρόπο. Ο φαινότυπος παρουσιάζει σημαντική ετερογένεια, ενώ η εμφάνιση νέων κλινικών χαρακτηριστικών διευρύνει συνεχώς το φάσμα της νόσου.

Σκοπός: Η παρουσίαση Έλληνα ασθενούς με νέο ομόζυγο γενετικό έλλειμμα στο *ITPR1* και άτυπη κλινική εικόνα, με στόχο τη διεύρυνση του φαινοτυπικού φάσματος του συνδρόμου.

Μέθοδος: Περιγράφεται νεογνό άρρεν με γενικευμένη υποτονία και αμφοτερόπλευρη ανιριδία από τη γέννηση. Διενεργήθηκε απεικονιστικός και εργαστηριακός έλεγχος, συμπεριλαμβανομένης μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου και υπερηχογραφήματος νεφρών. Πραγματοποιήθηκε αλληλούχηση ολόκληρου του εξώματος (Whole Exome Sequencing-WES), ενώ η επιβεβαίωση της παραλλαγής και ο έλεγχος διαχωρισμού έγιναν με array-CGH και γονικό έλεγχο, αντίστοιχα.

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση ανέδειξε νέο ομόζυγο έλλειμμα των εξωνίων 3 και 4 του *ITPR1*, το οποίο ταξινομήθηκε ως παθογόνο. Το παιδί παρουσίασε, επιπλέον των κλασικών χαρακτηριστικών, μονόπλευρο πλειοκυστικό νεφρό και εντερική δυστροφία που αντιμετωπίστηκε χειρουργικά, ευρήματα που δεν έχουν περιγραφεί μέχρι σήμερα στο φαινοτυπικό φάσμα του GS. Σε ηλικία 3 ετών εμφάνιζε σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση και αταξία. Οι γονείς ήταν ετερόζυγοι φορείς.

Συμπέρασμα: Η παρούσα περίπτωση επιβεβαιώνει τη γενετική ετερογένεια του GS και υπογραμμίζει τη σημασία του ελέγχου WES στη διάγνωση σπάνιων νοσημάτων, ιδίως σε ασθενείς με σπάνιο φαινότυπο. Τα ουρολογικά και γαστρεντερολογικά ευρήματα ενδέχεται να αποτελούν νέες φαινοτυπικές εκδηλώσεις, επεκτείνοντας το κλινικό φάσμα της νόσου.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP26

ΑΝΑΣΤΟΛΕΙΣ DNA ΜΕΘΥΛΟΤΡΑΝΣΦΕΡΑΣΩΝ (DNMTi) ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ
ΜΥΕΛΟΔΥΣΠΛΑΣΤΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ ΚΑΙ ΟΞΕΙΑΣ ΜΥΕΛΟΓΕΝΟΥΣ ΛΕΥΧΑΙΜΙΑΣ

Μαρίνα Μαρία Αντωνάρακη¹, Νικόλαος Καρούντζος², Παναγιώτης Νικολινάκος³, Αικατερίνη Τσατσάραγκου⁴

¹ Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ), Αθήνα, Ελλάδα

² Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

³ Τμήμα Ουρολογίας, Chelsea and Westminster Hospital NHS Foundation Trust, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

⁴ Ιατρός Γενικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιπτάμενη Ιατρός ΕΚΑΒ, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η μεθυλίωση του DNA είναι βασικός επιγενετικός μηχανισμός που ρυθμίζει την έκφραση γονιδίων και τη σταθερότητα του γονιδιώματος. Παθολογική υπερμεθυλίωση προαγωγών ογκοκατασταλτικών γονιδίων συνδέεται με αιματολογικές κακοήθειες. Οι αναστολείς DNA μεθυλοτρανσφερασών (DNMTi), όπως η δεκυταβίνη και η αζασιπιδίνη, αναστέλλουν τη μεθυλίωση και επαναδραστηριοποιούν κατασταλτικά γονίδια.

Σκοπός: Να παρουσιαστεί ο μηχανισμός δράσης των DNMTi και να συνοψιστούν τα κλινικά δεδομένα για την αποτελεσματικότητα και ασφάλειά τους σε MDS και AML.

Μέθοδοι: Ανασκόπηση προκλινικών και κλινικών μελετών, με έμφαση στην αλλαγή μεθυλίωσης, έκφρασης γονιδίων και επιδημιολογικά αποτελέσματα όπως συνολική επιβίωση και αιματολογική ανταπόκριση. Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Οι DNMTi προκαλούν απομεθυλίωση υπερμεθυλιωμένων περιοχών CpG, επανενεργοποίηση ογκοκατασταλτικών γονιδίων και τροποποίηση παθολογικών μεταγραφικών προγραμμάτων. Κλινικές μελέτες δείχνουν σημαντική αύξηση της συνολικής επιβίωσης σε υψηλού κινδύνου MDS (OS ~24,5 vs. 15 μήνες) και πλήρη ή μερική ύφεση σε ηλικιωμένους ασθενείς με AML. Οι ανεπιθύμητες ενέργειες περιλαμβάνουν κυτταροπενίες και αυξημένο κίνδυνο λοιμώξεων.

Συμπεράσματα: Οι DNMTi αποτελούν σημαντική θεραπευτική στρατηγική σε MDS και AML, επαναφέροντας φυσιολογικά μοτίβα γονιδιακής έκφρασης χωρίς αλλαγή στη γενετική αλληλουχία. Η αξιοποίηση επιγενετικών βιοδεικτών βελτώνει την επιλογή ασθενών και την εκτίμηση ανταπόκρισης στη θεραπεία.

Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

eP27

ΑΝΑΣΤΟΛΕΙΣ ΙΣΤΟΝΙΚΩΝ ΔΕΑΚΕΤΥΛΑΣΩΝ (HDACi) ΚΑΙ ΑΝΤΙΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΗ ΔΡΑΣΗ

Μαρίνα Μαρία Αντωνάρακη¹, Νικόλαος Καρούντζος², Παναγιώτης Νικολινάκος³, Αικατερίνη Τσατσαράγκου⁴

¹ Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ), Αθήνα, Ελλάδα

² Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

³ Τμήμα Ουρολογίας, Chelsea and Westminster Hospital NHS Foundation Trust, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

⁴ Ιατρός Γενικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιπτάμενη Ιατρός ΕΚΑΒ, Ελλάδα

Εισαγωγή: Οι αναστολείς ιστονικών δεακετυλασών (HDACi) είναι επιγενετικοί παράγοντες που τροποποιούν τη δομή της χρωματίνης και την έκφραση γονιδίων, επάγοντας κυτταρική απόπτωση, αναστολή του κυτταρικού κύκλου και ανοσορρύθμιση. Η δράση τους έχει μελετηθεί σε αιματολογικούς καρκίνους και επιλεγμένους στερεούς όγκους, όπως το λέμφωμα T-κυττάρων, το πολλαπλό μυέλωμα και ο θετικός σε υποδοχείς οιστρογόνων καρκίνος του μαστού.

Σκοπός: Να παρουσιαστούν οι μηχανισμοί δράσης των HDACi και τα κλινικά δεδομένα για την αποτελεσματικότητα και ασφάλειά τους στον καρκίνο.

Μέθοδοι: Ανασκόπηση προκλινικών και κλινικών μελετών φάσεων II/III, εστιάζοντας στην υπερακετυλίωση ιστονών, επανενεργοποίηση ογκοκατασταλτικών γονιδίων και κλινικά αποτελέσματα όπως συνολική ανταπόκριση και επιβίωση. Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Οι HDACi προκαλούν υπερακετυλίωση των ιστονών H3 και H4, επανενεργοποιούν ογκοκατασταλτικά γονίδια και τροποποιούν ογκογονικές οδούς. Entinostat βελτίωσε την ανταπόκριση σε καρκίνο μαστού με ορμονοθεραπεία, ενώ vorinostat και romidepsin έχουν εγκριθεί για λέμφωμα T-κυττάρων με ORR ~25-35%. Panobinostat σε συνδυασμό με bortezomib και δεξαμεθαζόνη αύξησε την PFS σε πολλαπλό μυέλωμα (~12 vs. 8 μήνες). Οι ανεπιθύμητες ενέργειες περιλαμβάνουν κυτταροπενίες, γαστρεντερικά συμπτώματα και κόπωση.

Συμπεράσματα: Οι HDACi προσφέρουν σημαντική αντινεοπλασματική δράση μέσω επιγενετικής ρύθμισης, με αποδεδειγμένη κλινική ωφέλεια σε αιματολογικούς καρκίνους και προοπτικές συνδυαστικές θεραπείες σε στερεούς όγκους. Αποτελούν κρίσιμο εργαλείο στην σύγχρονη ογκολογική φαρμακοθεραπεία χωρίς αλλαγή στη DNA αλληλουχία.

4^ο

Πανελλήνιο Συνέδριο

Ιατρικής
Γενετικής

from **Genomic Findings**
to **Bedside Medicine** In the New Era

23-25
Απριλίου
2026

Αίθουσα Γιάννης Μαρίνος
του Συλλόγου Οι Φίλοι της Μουσικής
στο Μέγαρο Μουσικής Αθηνών

Ευρετήριο Συγγραφέων

Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Anastasopoulos Panagiotis	eP23	Sotiriou Sotiris	ΠΑ10, eP23
Bauer Peter	ΠΑ08	Triantafyllaki Eirini	ΠΑ14
Bieg Matthias	ΠΑ08	Valla Olympia	ΠΑ10
Bruesehafer Katja	ΠΑ08	Zafiri Juliana	ΠΑ10
Castells Sarret Neus	ΠΑ14	Αθανασίου Δημήτριος	ΠΑ15, ΠΑ16
Charitou Antonia	eP23	Αϊδινίδου Λουίζα	eP05, eP06
Efstathiadou Chrisoula	eP23	Αλβανού Μαρία	ΠΑ11, eP19, eP20, eP25
Horianopoulou Maria	ΠΑ01	Αλεξάνδροβα Τατιάνα	eP18, eP19, eP20
Kambouris Marios	ΠΑ01	Αλωνάρης Ευστάθιος	eP10, eP11, eP12, eP13
Kandaswamy Krishna Kumar	ΠΑ08	Αμέντα Στυλιανή	ΠΑ12, ΠΑ13
Kaune Anett	ΠΑ08	Αναγνωστοπούλου Αικατερίνη	ΠΑ11, ΠΑ16, eP14, eP19, eP20
Keramida Christina	eP23	Αντσακλής Παναγιώτης	eP17
Manolakos Emmanouil	ΠΑ10, eP23	Αντωνάρη Μαρίνα Μαρία	ΠΑ06, ΠΑ07, eP16, eP26, eP27
Mochel Fanny	ΠΑ11	Βατσολάκη Μαρία	eP19
Nikas Georgios	eP23	Βελτρά Δανάη	eP15, eP21, eP22
Ourani Sofia	ΠΑ14	Βέρβερη Αθηνά	ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17, eP25
Pampanos Andreas	ΠΑ10	Βιβιλάκη Βικτωρία	ep01
Papageorgiou Elena	ΠΑ10, eP23	Βλαχάκης Δημήτριος	ΠΑ05
Papaioannou Georgios K	ΠΑ10	Βλάχου Μαρία	eP01, eP02
Papoulidis Ioannis	eP23	Βογιατζής Νικήστρατος	eP03, eP04
Pavlidou Efterpi	eP23	Βοργιά Έλενα	ΠΑ04, eP24
Perraki Eleni	ΠΑ08	Βούδρης Κωνσταντίνος	eP15
Pinto-Basto Jorge	ΠΑ08	Γαβαλάς Χρήστος	ΠΑ11
Plaja Alberto	ΠΑ14	Γαλαζούλα Αθηνά	eP03, eP04
Psarris Alexandros	ΠΑ10		
Rigola Tor Maria Angels	ΠΑ14		
Siomou Elisavet	ΠΑ10, eP23		

Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα	eP08
Γεωργοκόστα Χρυσή Αικατερίνη	eP18, eP19, eP20
Γιαλαμπρινού Δημήτρα	ΠΑ16
Γιαννοπούλου Ευσταθία	eP07
Γιαπιτζάκης Χρήστος	ΠΑ05
Γκίζα Στυλιανή	eP08
Γκιντώνη Ιφιγένεια	ΠΑ05
Γκριμπιξής Χρήστος	ΠΑ17
Γλεντής Σταύρος	ΠΑ09, eP24
Δεμερτζίδου Ελευθερία	ΠΑ16
Δεττοράκη Αθηνά	ΠΑ05
Δημητρέλου Παναγούλα	eP10, eP11, eP12, eP13
Διαμάντη Αθηνά	eP01, eP02
Διαμάντη Ελισάβετ	eP25
Διβανέ Ασπασία	ΠΑ13
Δογάνης Δημήτριος	ΠΑ09
Δρογούτη Ευτυχία	ΠΑ16, eP25
Ζάπρη Λίνα	eP25
Ζάπρη Σταυρούλα	ΠΑ15, ΠΑ17
Ζάχος Κωνσταντίνος	eP18, eP19, eP20
Θηραίου Τριάς	ΠΑ03
Ιερεμιάδου Φωτεινή	ΠΑ13
Καμπουράκη Αφροδίτη	eP15, eP21, eP22
Καναβάκης Εμμανουήλ	eP17
Καπετανάκη Αναστασία	eP01, eP02
Καραθεοδώρου Αργυρώ	ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17, eP25

Καραστάθη Χριστίνα	ΠΑ09
Καρδάρη Κατερίνα	ΠΑ11
Καρούντζος Νικόλαος	ΠΑ06, ΠΑ07, eP16, eP26, eP27
Καρύδης Σπυρίδων	eP03, eP04
Κασπίρη Σοφία	eP21, eP22
Καταφυγιώτης Σωκράτης	ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17, eP25
Κατζηλάκης Νικόλαος	ΠΑ02
Κατσά Μαρία Ευθυμία	eP07
Κατσάνη Δήμητρα	eP14, eP18
Κατσιδμή Χριστίνα	eP17
Καττάμης Αντώνης	ΠΑ09, eP24
Κελαϊδή Χαρίκλεια	ΠΑ09
Κιούπη Μαρία	eP14
Κίρτσου Αλεξάνδρα	ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17, eP25
Κολώνα Χριστίνα	eP05
Κόνιαρη Ελένη	ΠΑ03, eP09
Κονιδάρη Αναστασία	ΠΑ09
Κοντού Αγγελική	ΠΑ17
Κορώνα Αναστασία	eP15
Κοσμά Κωνσταντίνα	eP15, eP21, eP22
Κουβίδη Ελισάβετ	eP17
Κουρή Ιωάννα	ΠΑ12
Κουτσούρη Ευφροσύνη	eP20
Κουτσούρη Έφη	eP18
Κριθαρά Αναστασία	ΠΑ15
Κυριακίδης Ιωάννης	ΠΑ02

Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Κυρίτση Δήμητρα	ΠΑ17
Κύρκου Γιαννούλα	eP01
Κωνσταντινίδου Ιωάννα	eP14
Κώτσιος Ιωάννης	ΠΑ16
Λάζαρος Λέανδρος	eP17
Λιθοξοπούλου Μαρία	ΠΑ16, eP25
Λιναρδάκη Εμμανουέλα	ΠΑ04, eP24
Λουκάς Ιωάννης	ΠΑ11, eP19, eP20
Λυράκη Ροδάνθη	ΠΑ04, eP24
Μακρυθανάσης Περικλής	eP15, eP17, eP21, eP22
Μανωλάκος Εμμανουήλ	ΠΑ12
Μάρη Θεοδώρα	ΠΑ09
Μάρης Δημοσθένης	eP18, eP19, eP20
Μαρτινοπούλου Αικατερίνη	ΠΑ16, eP05, eP06
Ματαυσή Ασημίνα	eP25
Μαύρου Αριάδνη	eP17
Μητράκος Αναστάσιος	eP15, eP21, eP22
Μητσιακού Χριστίνα	eP08
Μιχαλοπούλου Αικατερίνη	ΠΑ05
Μπακοπούλου Φλώρα	ΠΑ03
Μπαλντούνη Κλεονίκη	ΠΑ05
Μπαμπάτσεβα Ευγενία	eP25
Μπάρμπα Αμαλία Γεωργία	ΠΑ18
Μπότσα Ευανθία	eP14, eP18, eP19, eP20
Μπράντζος Θωμάς	eP21, eP22

Νεντίδης Αναστάσιος	ΠΑ15
Νικολέτος Σωτήρης	ΠΑ15
Νικολινάκος Παναγιώτης	ΠΑ06, ΠΑ07, eP16, eP26, eP27
Παναγιώτου Μαρία Νεφέλη	eP21
Πάντος Κωνσταντίνος	eP17
Πάντου Αμέλια	eP17
Παπαγεωργίου Λούης	ΠΑ03
Παπαδάκη Ελένη	ΠΑ02
Παπαδόπουλος Γεώργιος	ΠΑ13
Παπαδοπούλου Αριάδνη	ΠΑ16, eP06, eP25
Παπαδοπούλου Βικτώρια	eP05
Παπαλού Χριστίνα	eP19
Παπουλίδης Ιωάννης	ΠΑ12, ΠΑ17
Παυλίδου Ευτέρπη	eP25
Πελαγιάδης Ιορδάνης	ΠΑ02
Περβανίδου Παναγιώτα	eP21
Περγάντου Ελένη	ΠΑ05
Πετράτου Διονυσία	ΠΑ04, eP24
Ποντίκογλου Χαράλαμπος	ΠΑ02
Ράλλης Δημήτριος	ΠΑ16
Ρήγας Δημήτριος	eP10, eP11, eP12, eP13
Σακελλαροπούλου Αφροδίτη	ΠΑ09
Σαμαρτζής Κωνσταντίνος	eP03, eP04
Σαραφίδης Κοσμάς	ΠΑ17
Σαράντη Σιμώνη	eP15, eP21, eP22

Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Σβίγκου Μαρία	eP21, eP22	Τσακαλίδης Χρήστος	ΠΑ16, eP25
Σειρανίδου Μαρίνα	ΠΑ16, eP06	Τσακμάκη Ευαγγελία	ΠΑ17
Σεληνιωτάκη Αικατερίνη	eP25	Τσάμπρα Μαρία	eP18, eP19, eP20
Σεργουινιώτη Αθανασία	eP10, eP11, eP12, eP13	Τσαρούχα Χαρούλα	eP17
Σκούμα Αναστασία	eP09	Τσασσαράγκου Αικατερίνη	ΠΑ06, ΠΑ07, eP16, eP26, eP27
Σοφοκλέους Χρυσταλλένα	eP15, eP21, eP22	Τσεντεμίδου Ευλαμπία	eP21
Σπηλιώτου Μάρθα	ΠΑ11	Τσιαντούκα Δήμητρα	eP05, eP06
Σταθοπούλου Δώρα	ΠΑ17	Τσινοπούλου Βασιλική-Ρεγγίνα	eP08
Στειακάκη Ευτυχία	ΠΑ02	Τσιτσάμη Ελένη	ΠΑ03
Στέρπη Μαγδαληνή	ΠΑ16, eP05, eP06, eP25	Τσότρα Κυριακή	ΠΑ09
Στεφανάκη Χαρίκλεια	eP14	Τσούπρου Μαρία	eP14
Στράκα Καλλιόπη	ΠΑ03	Τσούτσου Ειρήνη	ΠΑ12, ΠΑ13
Στρατάκης Κωνσταντίνος Α.	ΠΑ04, eP24	Τσώνη Κωνσταντία	ΠΑ17
Στρατηγάκη Μαρία	ΠΑ02	Φαρίνη Μαρία	ΠΑ17
Σφακιανούδης Κωνσταντίνος	eP17	Φιδάνη Λιάνα	eP08
Σωτηριάδης Αλέξανδρος	ΠΑ15, ΠΑ16, ΠΑ17	Φιλίππου Όλγα	eP14
Τεντζιρίδης Γεώργιος	ΠΑ16	Φρυσίρα Έλενα	ΠΑ12, ΠΑ13
Τζαγκαράκη Ευμορφία Γ.	ΠΑ04, eP24	Χαρώνη Σταυρούλα	eP02
Τζανουδάκη Μαριάννα	ΠΑ09	Χατζηιωαννίδης Ηλίας	ΠΑ17
Τζέτη Μαρία	eP17	Χριστοδουλάκη Βασιλεία	eP15, eP22
Τζιόλα Τατιάνα	eP25	Χριστοδούλου Μιχάλης	ΠΑ13
Τζιφή Φλώρα	ΠΑ09	Χρόνης Χρήστος	eP18
Τηλέμης Φαίδων Νικόλαος	eP21, eP22	Χρούσος Γεώργιος	ΠΑ03, ΠΑ05, eP09
Τόλα Ελόνα	eP14	Ψώνη Σταυρούλα	ΠΑ12, ΠΑ13
Τράμμα Δέσποινα	eP25		
Τρυπίδη Άννα	eP17		

4^ο

Πανελλήνιο Συνέδριο

Ιατρικής
Γενετικής

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

In the New Era

Αίθουσα Γιάννης Μαρίνος
του Συλλόγου Οι Φίλοι της Μουσικής
στο Μέγαρο Μουσικής Αθηνών

23-25
Απριλίου
2026



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

Διοργάνωση

Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής

Μαιάνδρου 23, 11528 Αθήνα

Τηλ.: 210 77 18 228

E-mail: society@hsmg.gr

Web site: <http://www.hsmg.gr>



Οργάνωση - Γραμματεία

Free Spirit

Θεσσαλονίκης 12, 15344 Γέρακας

Τηλ.: 210 60 48 260, Fax: 210 60 47 457

E-mail: lparrissi@free-spirit.gr

Web site: www.free-spirit.gr