

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

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022

ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ
ΑΜΦΙΘΕΑΤΡΟ ΧΩΡΕΜΕΙΟΥ
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ



ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022

• ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ-ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Traeger – Συνοδινού Jan

Καθηγήτρια Γενετικής – Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής

Τζέτη Μαρία

Καθηγήτρια Γενετικής

Μακρυθανάσης Περικλής

Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής

Μέλη

Βρεττού Χριστίνα (μέλος ΕΔΙΠ)

Κέκου Κυριακή (μέλος ΕΔΙΠ)

Βελτρά Δανάη

Δαφέρμου Ελισσάβητ

Κάκουρου Γεωργία

Κοκκίνης Χαράλαμπος

Κοσμά Κωνσταντίνα

Μαμά Θάληια

Μαρινάκης Νικόλαος

Μητράκος Αναστάσιος

Μπράντζος Θωμάς

Πούθου Μυρτώ

Σβίγγου Μαρία

Σελέντη Νικολέτα

Σοφοκλέους Χρυσταλλίνα

Τηλέμης Φαίδων-Νικόλαος

Τσαρουχά Χαρούλα

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022

ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΠΡΟΣΚΛΗΣΗ

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με ιδιαίτερη χαρά σας προσκαλούμε στην ημερίδα του εργαστηρίου μας με τίτλο «Γενετική 2022: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική», στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρών, επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων. Η εκδήλωση θα πραγματοποιηθεί με **υβριδική μορφή (διαδικτυακά και με φυσική παρουσία) το Σάββατο 21 Μαΐου 2022**, στο Αμφιθέατρο του Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου, στο Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία».

Η Κλινική και Εργαστηριακή Ιατρική Γενετική είναι πλέον ενσωματωμένες σε όλα τα επίπεδα της καθημερινής ιατρικής πράξης και στο επιστημονικό πρόγραμμα που έχει καταρτίσει η οργανωτική-επιστημονική επιτροπή περιλαμβάνονται καταξιωμένοι επιστήμονες που θα μας παρουσιάσουν νεότερα δεδομένα στην Ελλάδα και το εξωτερικό. Σας καλούμε να ενισχύσετε με τη συμμετοχή σας και την εποικοδομητική συζήτηση και ανταλλαγή απόψεων, την προσπάθεια μας για δια βίου μάθηση και επιμόρφωση που φέτος έχει στόχο την βέλτιστη προσέγγιση στην διάγνωση ασθενών με σπάνια γενετικά νοσήματα και στη γενετική της αναπαραγωγής.

Με συναδελφικούς χαιρετισμούς

Traeger – Συνοδινού Jan

Καθηγήτρια – Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής
Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

- 09:00 – 09:15** Προσέλευση – Εγγραφές
- 09:15 – 09:45** Χαιρετισμοί
Δημόπουλος Μελέτιος-Αθανάσιος, Πρύτανης Ε.Κ.Π.Α.
Αθανασίου Δημήτριος, Advocacy Manager "95", Ελληνική Συμμαχία για τους Σπάνιους Ασθενείς
Traeger-Συνοδινού Jan, Καθηγήτρια Γενετικής Ε.Κ.Π.Α
- 09:45 – 11:00** **1η Συνεδρία: Η σύγχρονη κλινικό-εργαστηριακή προσέγγιση στη διάγνωση**
Συντονιστές: Κανακά-Gantenbein Χριστίνα, Κίτσιου-Τζέλη Σοφία, Καναβάκης Εμμανουήλ
-
- 09:45 – 10:05 "In-silico" εργαλεία στη διάθεση του κλινικού
Κοσμά Κωνσταντίνα
- 10:05 – 10:25 NGS: Προκλήσεις και διλήμματα στην αναφορά ευρημάτων
Μαρινάκης Νικόλαος
- 10:25 – 10:45 Η γενετική διάγνωση πέρα από το NGS: Optical Genome Mapping
Μητράκος Αναστάσιος
- 10:45 – 11:00 Ερωτήσεις – Συζήτηση
-
- 11:00 – 12:15** **2η Συνεδρία: Νέες εξελίξεις στη γενετική της αναπαραγωγής**
Συντονιστές: Μαύρου-Καλπίνη Αριάδνη, Ροδοδάκης Αλέξανδρος, Βραχνής Νίκος
-
- 11:00 – 11:20 25 χρόνια Προεμφυτευτικής Γενετικής Ανάλυσης (ΠΓΑ) για μονογονιδιακά νοσήματα στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Βρεττού Χριστίνα
- 11:20 – 11:40 Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση (ΠΓΑ) για πολυγονιδιακά νοσήματα – υποσχέσεις και περιορισμοί
Κάκουρου Γεωργία
- 11:40 – 12:00 Η επιγενετική στην αναπαραγωγή: από τον γαμέτη στον ενήλικα
Σοφοκλήους Χρυσταλλίνα
- 12:00 – 12:15 Ερωτήσεις – Συζήτηση

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

12:15 – 12:45

Διάλειμμα – καφές

12:45 – 14:00

3η Συνεδρία: Καινοτόμες τεχνολογίες στη γενετική διάγνωση

Συντονιστές: Κέκου Κυριακή, Μαμά Θάλεια, Πούθου Μυρτώ

12:45 – 13:05

A new generation genetic testing technology platform for NIPT, Liquid Biopsy and beyond (NIPD Genetics)

Πατσαλής Φίλιππος

13:05 – 13:25

Optical Genome Mapping: Η πρώτη εφαρμογή στην Ελλάδα στη διερεύνηση αιματολογικών νεοπλασιών (GENOTYPOS)

Τάρα Κέλλη

13:25 – 13:45

Comprehensive yet streamlined: Genetic Testing with AmpliDeX® Technology for FragileX, Spinal Muscular Atrophy and Cystic Fibrosis (Asuragen/Bio-Techne)

Παπούλη Ευτέρπη

13:45 – 14:00

Ερωτήσεις – Συζήτηση

14:00 – 15:30

ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ

Συντονιστές: Traeger-Συνοδινού Jan, Τζέτη Μαρία

14:00 – 14:30

The success of the 100,000 Genomes Project – mainstreaming WGS

Deans Sandi

14:30 – 15:00

How genomics is helping to revolutionize the patient care in England

Pickard Alexandra

15:00 – 15:30

Τολμηρές Προβλέψεις...τι περιμένουμε στα επόμενα χρόνια στην Γενετική

Μακρυθανάσης Περικλής

15:30 – 16:00

Συζήτηση και συμπεράσματα Ημερίδας

ΠΡΟΕΔΡΟΙ-ΟΜΙΛΗΤΕΣ

DEANS SANDI	<i>Professor of Clinical Genomics, Institute of Genetics & Molecular Medicine, University of Edinburgh, UK</i>
PICKARD ALEXANDRA	<i>Deputy Director Genomics, Genomics Unit, Specialised Commissioning, NHS England</i>
TRAEGER-ΣΥΝΟΔΙΝΟΥ JAN	<i>Καθηγήτρια Γενετικής, Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>
ΑΘΑΝΑΣΙΟΥ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ	<i>PDCO Member EMA, BoD EPF, WDO, GPA, Advocacy Manager "95", Rare Alliance Greece</i>
ΒΡΑΧΝΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	<i>MD, PhD, FRCOG, DFFP, PCME, Αναπληρωτής Καθηγητής Μαιευτικής & Γυναικολογίας Ε.Κ.Π.Α., Γ.Π.Ν. «Αττικόν», Visiting Reader in Obstetrics and Fetal Medicine, St. George's University of London, London, UK, Chair ISUOG Validation Task Force, UK</i>
ΒΡΕΤΤΟΥ ΧΡΙΣΤΙΝΑ	<i>Χημικός, PhD, Εργαστηριακό Διδακτικό Προσωπικό (ΕΔΙΠ), Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>
ΔΗΜΟΠΟΥΛΟΣ ΜΕΛΕΤΙΟΣ-ΑΘΑΝΑΣΙΟΣ	<i>Καθηγητής Θεραπευτικής-Ογκολογίας-Αιματολογίας, Πρύτανης Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών</i>
ΚΑΚΟΥΡΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ	<i>Μοριακή Βιολόγος-Γενετίστρια, PhD, Επιστημονικός συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>
ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ	<i>Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής-Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α.</i>
ΚΑΝΑΚΑ-ΓΑΝΤΕΝΒΕΙΝ ΧΡΙΣΤΙΝΑ	<i>MD, PhD, FMH (CH), Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>
ΚΕΚΟΥ ΚΥΡΙΑΚΗ	<i>Βιολόγος PhD, Εργαστηριακό Διδακτικό Προσωπικό (ΕΔΙΠ) Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>
ΚΙΤΣΙΟΥ-ΤΖΕΛΗ ΣΟΦΙΑ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α.</i>
ΚΟΣΜΑ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΑ	<i>MD, PhD, Παιδίατρος, Ακαδημαϊκή Υπότροφος Κλινικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»</i>

ΠΡΟΕΔΡΟΙ-ΟΜΙΛΗΤΕΣ

ΜΑΚΡΥΘΑΝΑΣΗΣ ΠΕΡΙΚΛΗΣ	<i>Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΜΑΜΑ ΘΑΛΕΙΑ	<i>Μοριακή Βιολόγος, Γενετίστρια, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΜΑΡΙΝΑΚΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	<i>Μοριακός Βιολόγος & Γενετιστής, M.Sc., Ph.D., Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α και ΕΠΙΜΑΓΚΝΗΠ, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΜΑΥΡΟΥ-ΚΑΛΠΙΝΗ ΑΡΙΑΔΝΗ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Γενετικής Ε.Κ.Π.Α.</i>
ΜΗΤΡΑΚΟΣ ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ	<i>Βιολόγος, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΠΑΠΟΥΛΗ ΕΥΤΕΡΠΗ	<i>Βιοεπιστήμονας-Γενετίστρια PhD, Senior Product Manager Diagnostics, Asuragen/Bio-Techne</i>
ΠΑΤΣΑΛΗΣ ΦΙΛΙΠΠΟΣ	<i>Founder & CEO, NIPD Genetics, Professor of Human Genetics, University of Nicosia Medical School</i>
ΠΟΥΛΟΥ ΜΥΡΤΩ	<i>Βιοεπιστήμονας, Γενετίστρια, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΡΟΔΟΛΑΚΗΣ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΣ	<i>Καθηγητής Μαιευτικής-Γυναικολογίας-Γυναικολογικής Ογκολογίας, Διευθυντής Α' Μαιευτικής & Γυναικολογικής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., Πρόεδρος Ελληνικής Μαιευτικής και Γυναικολογικής Εταιρείας, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Γυναικολογικής Ογκολογίας</i>
ΣΟΦΟΚΛΕΟΥΣ ΧΡΥΣΤΑΛΛΕΝΑ	<i>Βιολόγος, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α. και ΕΠΙΜΑΓΚΝΗΠ, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>
ΤΑΡΑ ΚΕΛΛΥ	<i>Ph.D., ErCLG, Υπεύθυνη Τμήματος Κυτταρογενετικής GENOTYPOS MOLECULAR AND CYTOGENETICS LABORATORY</i>
ΤΖΕΤΗ ΜΑΡΙΑ	<i>Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»</i>

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2022

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
21
ΜΑΪΟΥ 2022



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Οργάνωση

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Ιατρική Σχολή
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»
<http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr/>

Τόπος διεξαγωγής: Αμφιθέατρο Χωρέμειου Ερευνητικού Εργαστηρίου, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία» (Θηβών & Λεβαδείας)

Ημερομηνία & ώρα διεξαγωγής: Σάββατο 21 Μαΐου 2022, 09:00 – 16:00

Πιστοποιητικό παρακολούθησης: Τα πιστοποιητικά παρακολούθησης, τόσο στους συμμετέχοντες που θα παρακολουθήσουν με φυσική παρουσία, όσο και στους εξ αποστάσεως συμμετέχοντες, θα αποσταλούν μετά το πέρας στο e-mail και με ονοματεπώνυμο με τα οποία έχει πραγματοποιηθεί η εγγραφή.

Απαραίτητη προϋπόθεση παραλαβής του πιστοποιητικού, είναι η παρακολούθηση περισσότερο του εξήντα τοις εκατό (60%) του συνολικού χρόνου της Ημερίδας, βάσει των ρητών οδηγιών του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων (Ε.Ο.Φ.).