



## περιεχόμενα

ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ > Σελ. 3

### Τμήμα Μοριακής Ιολογίας

#### Ενοχος για τον καρκίνο του τραχήλου της μήτρας ο ιός HPV

Της δρος Ντάνας Κοπτιδου

ΓΝΩΡΙΣΤΕ ΤΟ ΙΝΓΚ > Σελ. 4

### Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας

#### Στην πρώτη γραμμή κατά της Μεσογειακής Αναμίας



TELETHON 2010 > Σελ. 5

### Επιτυχής και φέτος η μεγάλη γιορτή της ανθρωπιάς

Για 16 χρόνια ο Κύπριος πολίτης  
έμπρακτα στηρίζει τους μνοπαθείς  
συναθρώπους μας

ΕΠΕΤΕΙΑΚΟ ΑΦΙΕΡΩΜΑ > Σελ. 6

### Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/ Μοριακής Παθολογίας

#### Στην υπηρεσία των πολιτών εδώ και 15 χρόνια

Του δρα Κυριάκου Κυριάκου

ΕΡΕΥΝΑ > Σελ. 7

### Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής

#### Νόσος MSUD σε κυπριακές οικογένειες

Της δρος Ανθής Δρουσιώτου



Ο Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ, Δρ Φίλιππος Πατσαλής παρέλαβε το βραβείο από τον Πρόεδρο της Επιτροπής Αξιολόγησης, κ. Ανδρέα Μολέσκη και τον Πρόεδρο της ΟΕΒ, κ. Φίλιο Ζαχαριάδη.

## Βραβείο καινοτομίας στο ΙΝΓΚ

Διάκριση για την πρωτοποριακή εφαρμογή μικροσυστοιχίας DNA

Η Ομοσπονδία Εργοδοτών και Βιομηχάνων (ΟΕΒ) απένευσε το Βραβείο Καινοτομίας για τον Ευρύτερο Δημόσιο Τομέα στο Δρα Φίλιππο Πατσαλή και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. > Σελ. 2



## Μνημόνιο συναντίληψης με το Εμιράτο του Κατάρ

Σημαντικές προοπτικές δημιουργεί η συνομολόγηση μνημονίου συναντίληψης ανάμεσα στο Εμιράτο του Κατάρ και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, που προβλέπει τη συνεργασία σε θέματα παροχής ιατρικών υπηρεσιών, έρευνας και εκπαίδευσης στον τομέα της Νευρολογίας, Γενετικής και Βιοϊατρικών Επιστημών. > Σελ. 8

# Βραβείο καινοτομίας στο ΙΝΓΚ από την ΟΕΒ

Η Ομοσπονδία Εργοδοτών και Βιομηχάνων (ΟΕΒ) σε τελετή που πραγματοποιήθηκε στις 23 Ιουνίου 2010, στο Ξενοδοχείο Χίλτον στη Λευκωσία, βράβευσε και απένειμε το Βραβείο Καινοτομίας για τον Ευρύτερο Δημόσιο Τομέα στο Δρ Φίλιππο Πατσαλή και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Ο θεσμός του Κυπριακού Βραβείου Καινοτομίας είναι πρωτοβουλία της ΟΕΒ την οποία στηρίζουν έμπρακτα το Υπουργείο Εμπορίου, Βιομηχανίας και Τουρισμού, το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας και το Πανεπιστήμιο Κύπρου. Το Βραβείο απένειμαν ο Πρόεδρος της Επιτροπής Αξιολόγησης, κ. Ανδρέας Μολέσκης και ο Πρόεδρος της ΟΕΒ, κ. Φίλιος Ζαχαριάδης.

Το Βραβείο Καινοτομίας για τον Ευρύτερο Δημόσιο Τομέα, απονεμήθηκε στο Δρ Φίλιππο Πατσαλή και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, για την επινόηση και ανάπτυξη μιας καινοτόμου μικροσυστοιχίας DNA.



Η μικροσυστοιχία DNA μπορεί σήμερα να χρησιμοποιηθεί από επιστήμονες σε όλο τον κόσμο με δυνατότητα να παρέχει διάγνωση φυλοσύνδετων γενετικών παθήσεων, οι οποίες προκαλούν κυρίως πνευματική καθυστέρηση. Πριν

από την ανάπτυξη της καινοτόμου αυτής μικροσυστοιχίας DNA, οι επιστήμονες σε όλο τον κόσμο δεν ήταν σε θέση να ανιχνεύσουν τέτοιου τύπου γενετικά λάθη, με αποτέλεσμα ένας πολύ μεγάλος αριθμός ασθενών με φυλοσύνδετη πνευματική καθυστέρηση να έμεναν αδιάγνωστοι.

Η μικροσυστοιχία DNA είναι ένα μικροσίπ πάνω στο οποίο τοποθετήθηκαν σε σειρά πάνω από 100.000 μικρά κομμάτια DNA, που αντιστοιχούν σε όλα τα γονίδια του ανθρώπινου χρωμοσώματος X. Τα αντίγραφα αυτά των γονιδίων τοποθετήθηκαν σε σειρά το ένα δίπλα στο άλλο σε απόσταση 3 μιάκρον με τη βοήθεια μικρορομποτικού συστήματος. Ακολουθώντας, με την τεχνική συγκριτικού γονιδιωματολογικού υβριδισμού το DNA ενός ασθενούς ελέγχεται και μπορεί να ανιχνευθεί με ακρίβεια κατά πόσο έχει γενετικές ανωμαλίες στα γονίδια του χρωμοσώματος X.

Η καινοτομία αυτή έχει επινοηθεί, αναπτυχθεί και εφαρμοστεί για πρώτη φορά παγκοσμίως στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Ακολουθώντας, παραχωρήθηκε το δικαίωμα εμπορευσιμότητας στη διεθνή εταιρεία βιοτεχνολογίας Oxford Gene Technology UK και διατέθηκε σε όλο τον κόσμο. Αποτελεί πνευματική ιδιοκτησία του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και έχει αποφέρει μεγάλη παγκόσμια προβολή τόσο για το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής όσο και για την Κύπρο, αφού έδειξε ότι παράγουμε ανταγωνιστική έρευνα και καινοτομία σε παγκόσμιο επίπεδο. Η καινοτομία αυτή έχει ήδη χρησιμοποιηθεί στην Ευρώπη και στις ΗΠΑ και έχει αποφέρει οικονομικά, κοινωνικά και ιατρικά οφέλη. Τα σημαντικότερα είναι προσφορά διάγνωσης, πρόγνωσης, πρόληψης, γενετικής συμβουλευτικής και πιθανόν μελλοντικής θεραπείας στους ασθενείς με φυλοσύνδετη πνευματική καθυστέρηση.

European School of Genetic Medicine

## 23<sup>RD</sup> COURSE IN MEDICAL GENETICS

### 23ο Πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής

Από τις 23 μέχρι τις 28 Μαΐου 2010, το ΙΝΓΚ λειτούργησε ως διαδικτυακό εκπαιδευτικό κέντρο, με σκοπό την πραγματοποίηση του 23ου Προγράμματος Ιατρικής Γενετικής, το οποίο οργανώθηκε από το Ίδρυμα Ευρωπαϊκής Γενετικής (European Genetics Foundation, EGF) στην πόλη της Ιταλίας, την Περτινόρο. Όλες οι διαλέξεις, οι οποίες δόθηκαν από ομιλητές διεθνώς, μεταδόθηκαν ζωντανά στο Ινστιτούτο, μέσω του συστήματος Roche NimbleGen Webinar Series, το οποίο δίνει τη δυνατότητα της άμεσης μετάδοσης. Με τη μετάδοση να γίνεται σε πραγματικό χρόνο, οι παρευρισκόμενοι στο ΙΝΓΚ οι οποίοι παρακολουθούσαν τα μαθήματα μπορούσαν να υποβάλουν τις ερωτήσεις τους απευθείας στους ομιλητές. Επιπρόσθετα, μέσα στα πλαίσια παρουσίασης μαθημάτων του εν λόγω Προγράμματος, επιστήμονες του Ινστιτούτου παρουσίασαν ομιλίες στους παρευρισκόμενους του Ινστιτούτου. Οι Διευθυντές του Προγράμματος για την Κύπρο και το Ινστιτούτο ήταν οι Δρας Μαρίνα Κλεάνθους και Carsten Lederer, και οι δύο του Τμήματος Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας.

### Επιστημονική και Ενημερωτική Ημερίδα

Με την ευκαιρία της Παγκόσμιας Ημέρας για την Πολλαπλή Σκλήρυνση (26 Μαΐου), διοργανώθηκε Ημερίδα για την ενημέρωση των νέων προοπτικών που προκύπτουν μέσα από τα ερευνητικά προγράμματα του ΙΝΓΚ. Η Ημερίδα πραγματοποιήθηκε στις 25 Μαΐου 2010, στο Αμφιθέατρο του Ινστιτούτου, με διοργανωτές τις Νευρολογικές Κλινικές και το Εργαστήριο Νευροεπιστημών του ΙΝΓΚ με τη συμμετοχή των Συνδέσμων Ασθενών με Πολλαπλή Σκλήρυνση. Η Ημερίδα διεξάχθηκε κάτω από την αιγίδα του έντιμου Υπουργού Υγείας κ. Χρίστου Πατσαλίδη. Ομιλητές της Ημερίδας ήταν επιστήμονες του ΙΝΓΚ.

## επικοινωνία

### Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

T.K. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος

Τηλ. +357 22 392600, Φαξ +357 22 358237 - Website. [www.cing.ac.cy](http://www.cing.ac.cy)

Υπεύθυνος έκδοσης: **Δρ. Φίλιππος Πατσαλής**

Συντακτική επιτροπή:

**Δρ. Μάριος Φυλακτίδης, Δρ. Ελευθέριος Παπαθανασίου, Έλενα Παναγιώτου, Γιώργος Βατυλιώτης, Κύπρος Καρανίκης, Μαρία Δοΐζου**

Επιμέλεια - Παραγωγή:

**Γνώρα Σύμβουλοι Επικοινωνίας**, Τηλ. 22 441922, [www.gnora.com](http://www.gnora.com)

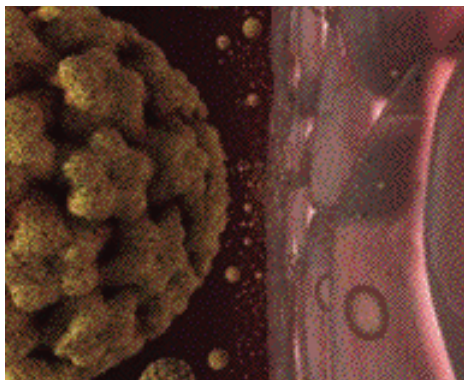
Εκτύπωση: **Τυπογραφεία Lithofit**, Τηλ. 22 350589, Φαξ. 22 775607



# Ο ιός των ανθρωπίνων θηλωμάτων - HPV : Υπεύθυνος για τον καρκίνο του τραχήλου της μήτρας

Μοριακή ανάλυση που προσφέρεται στο ΙΝΓΚ αποδεικνύεται καθοριστική για την πρόληψη του καρκίνου

Ο ιός των ανθρωπίνων θηλωμάτων (Human Papilloma Virus - HPV) προκαλεί μυρμηκίες του δέρματος και κονδυλώματα των βλεννογόνων μεμβρανών διαφόρων οργάνων του σώματος. Επίσης είναι αποδεδειγμένο ότι ευθύνεται για τον καρκίνο του τραχήλου της μήτρας, που αποτελεί ένα από τους πιο συχνούς καρκίνους στις γυναίκες. Είναι γνωστοί πάνω από 100 διαφορετικοί τύποι HPV. Περισσότεροι από 40 τύποι μεταδίδονται μέσω της σεξουαλικής επαφής και προκαλούν λοιμώξεις στη γενετική περιοχή. Περίπου 25 τύποι HPV είναι ογκογόνοι ή «υψηλού κινδύνου» τύποι και η μόλυνση μπορεί να προκαλέσει αλλοιώσεις στο βλεννογόνο του τραχήλου της μήτρας, με πιθανότητα να οδηγήσουν σε καρκίνο. Επίσης, περίπου 15 «χαμηλού



Ο HPV προσβάλλει το κύτταρο

κινδύνου» τύποι HPV εμπλέκονται στη δημιουργία καλοήθων κονδυλωμάτων. Παρά τη σημαντική συμβολή του τεστ Παπανικολάου στη μείωση της συχνότητας του καρκίνου του τραχήλου της μήτρας στις ανεπτυγμένες χώρες, παραμένει η δεύτερη αιτία θανάτου από καρκίνο στις γυναίκες παγκοσμίως. Γι' αυτό το λόγο η

## άρθρο

**Ντάνα Κοπτίδου, PhD**

Επιστήμονας, Τμήμα Μοριακής Ιολογίας  
dankom@cing.ac.cy

έγκαιρη διάγνωση και πρόληψη είναι πολύ σημαντικές. Η μοριακή ανίχνευση και τυποποίηση του HPV αποτελεί ένα πολύτιμο διαγνωστικό εργαλείο σε συνδυασμό με το τεστ Παπανικολάου. Η ανίχνευση του HPV και η επακόλουθη τυποποίηση του βοηθάει στην αποδοτικότερη διαχείριση των ασθενών από το γυναικολόγο.

Το Τμήμα Μοριακής Ιολογίας προσφέρει μια διαγνωστική μοριακή υπηρεσία για την ανίχνευση HPV ιών σε δείγματα. Αν το δείγμα ταυτοποιηθεί ως θετικό, είμαστε σε θέση να διακριβώσουμε τον τύπο που υπάρχει στο δείγμα. Δεχόμαστε όχι μόνο γυναικολογικά δείγματα, αλλά επίσης και βιοψίες και επιχρίσματα από άλλους ιστούς που πιθανόν να έχουν HPV μόλυνση.

## δημοσιεύσεις

### “A New Neurogenic Vestibular Evoked Potential Recorded with the Use of Air-Conducted Sound”

Το Νευροφυσιολογικό Εργαστήριο, της Νευρολογικής Κλινικής Β, δημοσίευσε το ακόλουθο άρθρο στο διεθνές επιστημονικό περιοδικό Ωτολογία και Νευροτολογία: “Papathanasiou ES, Lemesiou A, Hadjiloizou S, Myrianthopoulou P, Pantzaris M, Papacostas SS. “A New Neurogenic Vestibular Evoked Potential (N6) Recorded with the Use of Air-Conducted Sound”. *Otology and Neurotology*. 31(3):528-535, 2010. Στην έρευνα αυτή ανακάλυψαν ένα νέο σήμα που δίνεται από τον εγκέφαλο, το οποίο πιστεύεται ότι προέρχεται από ένα συγκε-

κριμένο μέρος το οποίο έχει σχέση με την αίσθηση της ισορροπίας. Το σήμα αυτό καταγράφεται με τη βοήθεια ηλεκτροδίων που τοποθετούνται πάνω στο δέρμα του κεφαλιού, και με ένα ειδικό, αλλά αβλαβές ήχο, ερεθίζονται τα τελικά όργανα μέσα στο αυτί τα οποία έχουν σχέση με αυτή την αίσθηση. Βλάβες που έχουν σχέση με τα μέρη αυτά (αυτί και εγκέφαλο) μπορούν να δημιουργήσουν συμπτώματα όπως ζαλάδες, ίλιγγο ή αστάθεια. Σκοπός της έρευνας αυτής είναι να εντοπίζουμε τις βλάβες σε ασθενείς με τα εν λόγω συμπτώματα.

## Διαλέξεις

> Δρ Σάββας Παπακώστας, Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής Β, ΙΝΓΚ, “Neurological Causes of Fainting” (Νευρολογικές Αιτίες για Λιποθυμίες), Larnaca Medical Association Conference on “Neurology in Primary Care”, 27 Φεβρουαρίου 2010, Λάρνακα

> Δρ Σάββας Παπακώστας, Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής Β, ΙΝΓΚ, “Dementia: Types, Pathophysiology, Investigation and Treatment” (Τύπων Άνοιας), 1st Geriatric Conference of the Cyprus Association of General Physicians, 8 Μαΐου 2010, Λευκωσία





Διευθύντρια Τμήματος: Δρ Μαρίνα Κλεάνθους  
marinakl@cing.ac.cy

## Στην πρώτη γραμμή κατά της Μεσογειακής Αναιμίας

Διάγνωση και έρευνα  
των αιμοσφαιρινοπαθειών  
στην Κύπρο

Το Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας διεξάγει ερευνητικά προγράμματα και παρέχει εξειδικευμένες διαγνωστικές υπηρεσίες στη Μεσογειακή αναιμία. Το Τμήμα είναι ένα διεθνώς αναγνωρισμένο κέντρο αναφοράς στον τομέα του. Οι υπηρεσίες που προσφέρει είναι η μοριακή διάγνωση, καθώς και η προγεννητική γενετική διάγνωση όλων των τύπων των αιμοσφαιρινοπαθειών (β-θαλασσαιμία, α-θαλασσαιμία, δρεπανοκυτταρική αναιμία κλπ) σε όλα τα ζεύγη με κίνδυνο θαλασσαιμίας στην Κύπρο. Συμμετέχει επίσης στον έλεγχο για τον εντοπισμό των φορέων θαλασσαιμίας στον Κυπριακό πληθυσμό.

Επιπλέον, παρέχει και άλλες πιο εξειδικευμένες υπηρεσίες, όπως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση της β-θαλασσαιμίας και η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση. Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση επιτρέπει τη διάγνωση της β-θαλασσαιμίας σε έμβρυα σε πολύ πρώιμο στάδιο ανάπτυξης, έτσι ώστε μόνο υγιή έμβρυα να μεταφέρονται για εμφύτευση στη μήτρα. Ταυτόχρονα διεξάγεται έρευνα για την εφαρμογή της μεθόδου σε άλλες γενετικές παθήσεις.

Η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση χρησιμοποιείται για τη διακρίβωση του εμβρυϊκού φύλου για σοβαρές φυλοσύνδετες γενετικές παθήσεις με την ανάλυση μητρικού αίματος. Μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση παρέχεται επίσης και για τον προσδιορισμό του παράγοντα ρέζους του εμβρύου σε μητέρες ρέζους αρνητικού για την πρόληψη της αιμολυτικής νόσου των νεογνών. Επιπλέον, διεξάγεται έρευνα για την ανάπτυξη και εφαρμογή μεθόδου για την ανίχνευση της θαλασσαιμίας χρησιμοποιώντας τη μέθοδο μικροσυστοιχιών APEX.

Ένας από τους σημαντικούς ερευνητικούς τομείς του Τμήματος είναι η εύρεση φαρμακευτικής θεραπείας για τη θαλασσαιμία. Στα πλαίσια του ερευνητικού αυτού προγράμματος γίνεται έλεγχος για ανίχνευση φαρμάκων, ή άλλων χημικών ουσιών, που επανενεργοποιούν την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη για θεραπεία της θαλασσαιμίας. Διερευνάται επίσης ο μηχανισμός δράσης ουσιών στην έκφραση των γονιδίων της



Από αριστερά: Θεσσαλία Παπασάββα, Γιώργος Χριστόπουλος, Kamil Ergüler, Ξένια Φελέκη, Carsten W. Lederer, Μαρίνα Κλεάνθους, Ελένη Παύλου, Ελένη Καριτζή, Μάριος Φυλακτίδης, Μυράντα Πέτρου, Μύρια Ζαχαρίου

αιμοσφαιρίνης με τεχνικές υψηλής τεχνολογίας. Παράλληλα γίνεται μελέτη για να καθοριστούν οι γενετικοί παράγοντες στους οποίους οφείλεται η διαφορετική ανταπόκριση που έχει ο κάθε θαλασσαιμικός ασθενής σε μια φαρμακευτική θεραπεία.

Μέσα στα ερευνητικά ενδιαφέροντα του Τμήματος είναι και η ανάπτυξη ασφαλούς και αποτελεσματικής γονιδιακής θεραπείας για τη β-θαλασσαιμία στην Κύπρο. Για το σκοπό αυτό, το εργαστήριο έχει αναπτύξει συνεργασίες με Ευρωπαϊκά και Αμερικανικά εργαστήρια για την ανάπτυξη του κατάλληλου θεραπευτικού εργαλείου (λεντικός φορέας), για την ολοκλήρωση ενός αυτόνομου ερευνητικού περιβάλλοντος στο ΙΝΓΚ και για την εγκατάσταση κατάλληλης κλι-

νικής υποδομής για τη μελλοντική εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας στην Κύπρο.

Το Τμήμα Θαλασσαιμίας ήταν ο συντονιστής του Ευρωπαϊκού προγράμματος ITHANET (χρηματοδοτικό πρωτόκολλο FP6 της Ευρωπαϊκής Ένωσης) με στόχο το συντονισμό και την ανάπτυξη της έρευνας στον τομέα των αιμοσφαιρινοπαθειών με τη χρήση ηλεκτρονικής υποδομής όπως είναι τα ακαδημαϊκά διαδίκτυα, τεχνολογίες πλέγματος και η νέα διαδικτυακή πύλη που αναπτύχθηκε και φιλοξενείται στο ΙΝΓΚ. Το πρόγραμμα συνεχίζει με χρηματοδότηση του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας για τη βελτιστοποίηση της ψηφιακής πύλης ως καθημερινό εργαλείο στον τομέα των αιμοσφαιρινοπαθειών.

### Εκπαίδευση φοιτητών και επιστημόνων

Το Τμήμα συμμετέχει ενεργά στην παροχή εκπαίδευσης τόσο σε φοιτητές, όσο και σε επιστήμονες. Επιβλέπει την έρευνα για διδακτορικές διατριβές και διπλωματικές εργασίες από πανεπιστημιακούς σπουδαστές. Αρκετοί επιστήμονες από χώρες της Ευρώπης και Μέσης Ανατολής επισκέπτονται το Τμήμα για επαγγελματική εκπαίδευση. Σε διεθνή συνεργασία με τον Ιταλικό οργανισμό *European Genetics Foundation*, το Τμήμα διοργανώνει διοργανώνει επίσης σειρές μαθημάτων μέσω του διαδικτύου.



# Για έναν αγώνα που θα κερδίσουμε...

Για 16η χρονιά ο Κύπριος πολίτης έμπρακτα στηρίζει τους μυοπαθείς συνανθρώπους μας και την επιστημονική έρευνα που έχει στόχο τη ριζική θεραπεία

Για 16η χρονιά το TELETHON έδωσε το παρών του στη χώρα μας, με λαμπρές εκδηλώσεις αγάπης που στήριξαν αλλά και μια μεγάλη εκστρατεία ενημέρωσης, για τους στόχους και το έργο του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και του Συνδέσμου Μυοπαθών.

Στο TELETHON συμμετείχαν φέτος δημοφιλείς Έλληνες καλλιτέχνες όπως η Μιμή Ντενίση και η Βάνα Μπάρμπα οι οποίες ήρθαν στην Κύπρο ειδικά για το TELETHON. Και φυσικά είχαμε την ευκαιρία να απολαύσουμε το Γιώργο Τσαλίκη, ο οποίος έδωσε συναυλία στο Προεδρικό Μέγαρο κατά το φιλανθρωπικό δείπνο που διοργανώθηκε το βράδι της Τετάρτης 9 Ιουνίου. Το δείπνο τελούσε υπό την αιγίδα του Προέδρου της Κυπριακής Δημοκρατίας, κ. Δημήτρη Χριστόφια. Μέχρι το τέλος της μεγάλης βραδιάς συγκεντρώθηκε το ποσό των €300.000.

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε από καρδιάς όλους όσους συνέβαλαν στην επιτυχή διοργάνωση του θεσμού. Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε το Προεδρικό ζεύγος για τη φιλοξενία αλλά και τη σταθερή στήριξη του προς το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Ευχαριστίες θα θέλαμε να δώσουμε στους χορηγούς μας, των οποίων οι χορηγίες συνέβαλαν στην επιτυχή διοργάνωση των εκδηλώσεών μας, καθώς και στους εθελοντές του TELETHON και γενικότερα στον κόσμο που με τις εισφορές του έδωσαν πνοή στο φιλανθρωπικό αυτό θεσμό.

Αξιέπαινη ήταν και φέτος η συμμετοχή των ασθενών του Ινστιτούτου, οι οποίοι μέσα από την προσωπική τους κατάθεση ψυχής, αφήσαν το δικό τους αποτύπωμα προσφοράς που θα θυμόμαστε για πάντα.



Η διεύθυνση και οι μαθητές του Grammar Junior School Nicosia επιδίδουν την εισφορά τους στο Telethon

## Οι χορηγοί μας

Κύριος Χορηγός του TELETHON 2010, ήταν η εταιρία Fx Pro Financial Services η οποία στήριζε το TELETHON και τις προηγούμενες χρονιές με εισφορές της. Χορηγοί της βραδιάς ήταν η Τράπεζα Κύπρου, η Leptos Group of Companies και τα αρτοποιεία Ζορπάς. Χορηγοί επικοινωνίας ήταν και φέτος, η Εφημερίδα ΠΟΛΙΤΗΣ και το ΡΙΚ.



Πανηγύρι Χαράς στο Πάρκο Ακρόπολης. Διοργανώτης η Κοινωνική Αστυνόμευση Στροβόλου



Στιγμιότυπα από το Φιλανθρωπικό Δείπνο στο Προεδρικό Μέγαρο





Τηλ. 22 392631, 22 358600  
Φαξ. 22 392641

## Στην υπηρεσία των πολιτών εδώ και 15 ολόκληρα χρόνια

άρθρο

**Δρ Κυριάκος Κυριάκου, PhD**  
Διευθυντής Τμήματος  
Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/  
Μοριακής Παθολογίας  
kyriacos@cing.ac.cy

- > Διεκπεραιώσε πέραν των 3 χιλιάδων βιοψιών
- > Μέγιστο όφελος για τους Κύπριους νεφροπαθείς

Το τμήμα του Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου γιορτάζει τα δεκαπεντάχρονα του από το έτος ίδρυσής του στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου.

Ιστορικά υπήρχε ανάγκη στην Κύπρο για τη δημιουργία του τμήματος αυτού, εφ' όσον αποτελεί το πρώτο τμήμα του είδους του στην Κύπρο. Το τμήμα του Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου (ΗΜ) ασχολείται με την πιο λεπτομερή διάγνωση βιοψιών και έτσι συμβάλει στην πιο ορθή διάγνωση νεφρολογικών και μυϊκών παθήσεων, αδιανοητικών όγκων ως και άλλων ασθενειών.

Το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο κοστίζει γύρω στο \$1.000.000, κεφάλαιο που ήταν πολύ πέραν των δυνατοτήτων του Ινστιτούτου, όταν αυτό είχε ιδρυθεί το 1990. Όμως, μετά από επίμονες προσπάθειες του επικεφαλής του τμήματος Δρ Κ. Κυριάκου και του πρώην Διευθυντή του Ινστιτούτου Δρ Λ. Μίττλετον, έγινε κατορθωτή η εξεύρεση χορηγίας μέσω του πρέσβη της Ιαπωνίας, ο οποίος εξασφάλισε χορηγία ύψους \$700.000. Η ίδρυση του τμήματος του ΗΜ αποτελεί ένα εξαιρετικό παράδειγμα της οργάνωσης μιας κοινωφελούς υποδομής, προς όφελος όλων των Κυπρίων, χάρη στη σκληρή δουλειά και αφοσίωση του διευθυντή και μέλη του τμήματος αυτού.

Μέσα από τη δεκαπεντάχρονη πορεία του, το τμήμα έχει διεκπεραιώσει πέραν των 3.000 βιοψιών που καλύπτουν διάφορες ασθένειες, όμως οι νεφρικές βιοψίες αποτελούν τη μεγαλύτερη πλειοψηφία των βιοψιών που εξετάζονται. Σημειώνεται ότι φέτος έχουν συμπληρωθεί εξετάσεις και διαγνώσεις σε 1.300 νεφρικές βιοψίες. Επομένως οι Κύπριοι νεφροπαθείς έχουν επωφεληθεί, και επωφελούνται τα μέγιστα από τη λειτουργία του τμήματος αυτού. Μαζί σε αυτή την πορεία συμβαδίζουν και οι εκάστοτε διευθυντές και ιατροί του τμήματος Ιστοπαθολογίας και Νεφρολογίας του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας, με τους οποίους υπάρχει αγαστή και διαχρονική συνεργασία.



**Φωτογραφία από την τελετή εγκαινίων του ηλεκτρονικού μικροσκοπίου το 1995, παρουσία του Πρέσβη της Ιαπωνίας**

Επιπρόσθετα της διαγνωστικής σημασίας και αξίας που προσφέρει, το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο αποτελεί και ένα πολύ χρήσιμο εργαλείο το οποίο εφαρμόζεται και σε ερευνητικά προγράμματα. Στη δεκαπεντάχρονη πορεία του στην Κύπρο, το τμήμα έχει συνεργαστεί και συνεργάζεται με άλλους ακαδημαϊκούς και ερευνητικούς οργανισμούς, όπως το Πανεπιστήμιο Κύπρου και το Ινστιτούτο Γεωργικών Ερευνών. Επομένως, το τμήμα ΗΜ αποτελεί κέντρο αναφοράς για την εμπειρία που έχει αποκομίσει, όχι μόνο στην Κύπρο αλλά και στη γύρω περιοχή.

Η μεγαλύτερη και διαχρονική του προσφορά όμως, έγκειται στο ότι με τις πιο σωστές διαγνώσεις που προσφέρει σε ασθένειες που επηρεάζουν την ανθρώπινη υγεία, συμβάλει στην ορθότερη ταξινόμηση των ασθενών, οι οποίες στη συνέχεια μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως βάσεις για ερευνητικά προγράμματα.

Σημειώνεται ότι οι βάσεις βιοψικού υλικού και δεδομένων που υπάρχουν από κοινού στα τμήματα Ιστοπαθολογίας του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας και του τμήματος ΗΜ πρέπει να αποτελούν αναπόσπαστο μέρος στρατηγικών προγραμμάτων που αφορούν τη δημιουργία Βιοτράπεζας, δεδομένων ειδικά στις νεφροπάθειες.

Μελλοντικά το ΗΜ θα συνεχίσει να προσφέρει τις μοναδικές και σημαντικές υπηρεσίες του, για την πιο σωστή διάγνωση ασθενειών προς όφελος του Κύπριου πολίτη. Επιπρόσθετα, θα εξακολουθεί να συνεργάζεται με άλλους φορείς σε ερευνητικά προγράμματα και να διαδραματίζει τον πρωτοποριακό του ρόλο στη βιοϊατρική επιστήμη της Κύπρου. Με αυτό τον τρόπο θα συνεχίσει την παράδοση της προσφοράς μιας υπηρεσίας, που αποτελεί παράδειγμα κοινωνικής υποδομής τόσο στα ιατρικά όσο και στα ερευνητικά δρώμενα της Κύπρου.



Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής  
Τηλ. 22 392643, 22 358600 Φαξ. 22 392768

# Νόσος με οσμή ούρων σαν σιρόπι σφενδάμου (MSUD) σε Κυπριακές Οικογένειες

Αναγνώριση τριών νέων μεταλλάξεων και βιοχημικός χαρακτηρισμός μιας γνωστής μετάλλαξης

Η νόσος με οσμή των ούρων σαν σιρόπι σφενδάμου (Maple Syrup Urine Disease, MSUD) είναι μια σπάνια κληρονομική μεταβολική νόσος η οποία εκδηλώνεται συνήθως στη νεογνική ηλικία με λήθαργο, προβλήματα σίτισης, υποτονία και εγκεφαλικό οίδημα. Αν δεν διαγνωστεί έγκαιρα, μέσα στις πρώτες μέρες ζωής του νεογνού, παρουσιάζεται προοδευτική εγκεφαλοπάθεια και καταλήγει σε θάνατο. Η νόσος οφείλεται στην έλλειψη ή δυσλειτουργία του πολυενζυμικού συμπλέγματος branched chain α-keto acid dehydrogenase (BCKD), το οποίο είναι υπεύθυνο για την αποικοδόμηση των αμινοξέων με διακλαδισμένη αλυσίδα: λευκίνη, ισολευκίνη και βαλίνη. Σαν αποτέλεσμα αυτής της διαταραχής αυξάνονται στο αίμα οι συγκεντρώσεις αυτών των αμινοξέων και στα ούρα συσσωρεύονται τα αντίστοιχα α-κετοξέα τα οποία είναι υπεύθυνα για τη χαρακτηριστική γλυκιά οσμή των ούρων, η οποία μοιάζει με αυτή του σιροπιού από σφένδαμο (maple syrup). Η νόσος αντιμετωπίζεται στην οξεία φάση με ενδοφλέβια χορήγηση γλυκόζης και ινσουλίνης για να αποφευχθεί ο καταβολισμός πρωτεϊνών και, αν χρειασθεί, με αφαιμαξομετάγγιση ή αιμοδιάλυση. Η χρόνια αντιμετώπιση απαιτεί δίαιτα φτωχή σε λευκίνη, ισολευκίνη και βαλίνη. Η πρόγνωση ποικίλει από ικανοποιητική μέχρι άσχημη, με σπασμούς και πνευματική καθυστέρηση. Πάντα υπάρχει ο κίνδυνος απορύθμισης και αιφνίδιου θανάτου. Η διάγνωση της νόσου γίνεται με τον προσδιορισμό των αμινοξέων στο αίμα ή/και των οργανικών οξέων στα ούρα και επιβεβαιώνεται με μέτρηση της δραστηριότητας του συμπλέγματος BCKD.

Η συχνότητα του MSUD στους πλείστους πληθυσμούς είναι περίπου 1 στις 185.000 γεννήσεις. Για τον Κυπριακό πληθυσμό αυτό αντιστοιχεί σε ένα περιστατικό κάθε 20 περίπου χρόνια.

Στο Εργαστήριο Βιοχημικής Γενετικής έχουν διαγνωσθεί τα τελευταία 20 χρόνια 5 περιστατικά με MSUD σε τέσσερις οικογένειες που δεν σχετίζονται μεταξύ τους, συχνότητα που φαίνεται να είναι αυξημένη. Το MSUD κληρονομείται με τον αυτοσωμικό υπο-

λειπόμενο τρόπο. Το πολυενζυμικό σύμπλεγμα BCKD αποτελείται από τρία διαφορετικά ένζυμα, E1 (με δύο υπό-ομάδες, α και β), E2 και E3, συνολικά τέσσερις πρωτεΐνες οι οποίες κωδικοποιούνται από τέσσερα διαφορετικά γονίδια στα χρωμοσώματα 19, 6, 1 και 7 αντίστοιχα. Έχουν αναγνωρισθεί πάνω από 100 μεταλλάξεις.

Το Εργαστήριο Βιοχημικής Γενετικής έχει πρόσφατα διεκπεραιώσει ερευνητικό πρόγραμμα το οποίο στόχευε στο χαρακτηρισμό

άρθρο

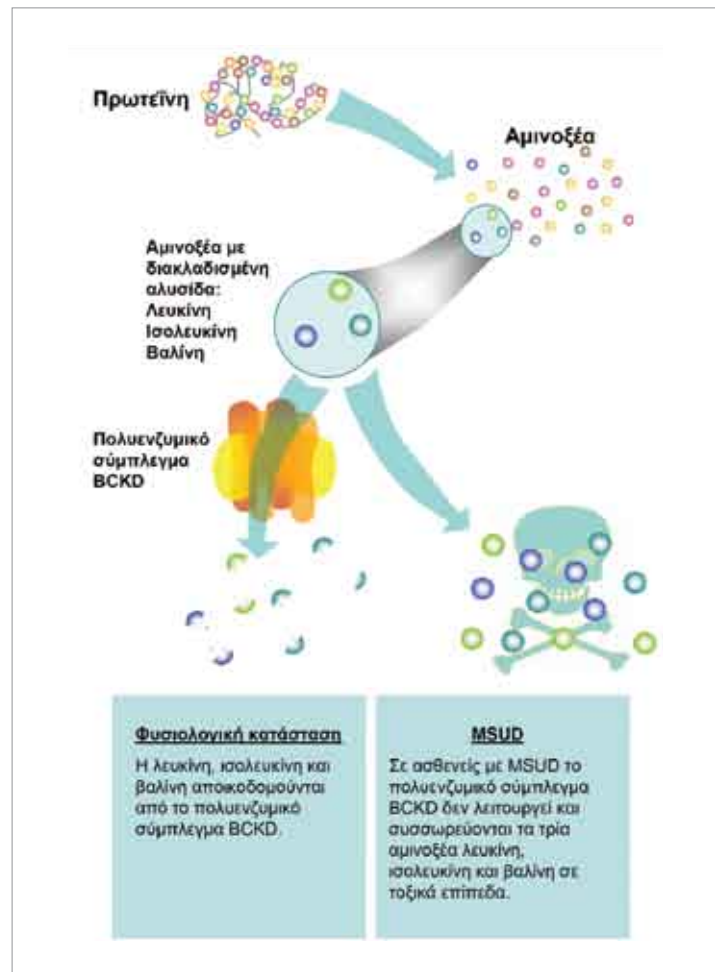


**Δρ Ανθή Δρουσιώτου**  
Διευθύντρια Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής  
anthidr@cing.ac.cy

των μεταλλάξεων στους Κύπριους ασθενείς. Η μελέτη έγινε σε συνεργασία με την ομάδα του Δρα David Chuang από το University of Texas Southwestern Medical Center και το μεγαλύτερο μέρος της εργαστηριακής δουλειάς έγινε από το Δρα Θεόδωρο Γεωργίου. Αναγνωρίστηκαν πέντε διαφορετικές μεταλλάξεις στους Κύπριους ασθενείς με MSUD, τρεις από τις οποίες είναι καινούριες και δεν έχουν βρεθεί σε άλλους ασθενείς παγκοσμίως.

Μία από τις γνωστές μεταλλάξεις που βρέθηκαν στους Κύπριους ασθενείς είναι η c.632C>T στο γονίδιο του E1α η οποία όμως δεν είχε μελετηθεί σε βιοχημικό επίπεδο. Γι' αυτό αποφασίσαμε να προχωρήσουμε σε μελέτες έκφρασης της μετάλλαξης αυτής οι οποίες έδειξαν ότι η αντικατάσταση της θρεονίνης από τη μεθειονίνη στη θέση 211 εμποδίζει τη σύνδεση του συμπαραγόνα διφωσφορική θειαμίνη στο ένζυμο και οδηγεί στην απώλεια της δραστηριότητας του συμπλέγματος.

Τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής έχουν διευκολύνει την ανίχνευση φορέων στην ευρεία οικογένεια των ασθενών και την προγεννητική διάγνωση για τα ζευγάρια που το επιθυμούν. Η έρευνα αυτή έχει δημοσιευθεί στο επιστημονικό περιοδικό Genetic Testing and Molecular Biomarkers το 2009 (vol. 13(5), σελίδες 657-664).





## Συνεργασία ΙΝΓΚ με το Εμιράτο του Κατάρ

Μνημόνιο Συναντίληψης στον Τομέα της Νευρολογίας, Γενετικής και Βιοϊατρικών Επιστημών

Το καλοκαίρι του 2009, το Διπλωματικό Γραφείο του Προεδρικού και το Υπουργείο Εξωτερικών με το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, τροχοδρόμησαν διαδικασίες για την ανάπτυξη ενός μνημονίου συναντίληψης ανάμεσα στο Κατάρ και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Μετά από εντατικές προσπάθειες και πολύμηνες επαφές το Μνημόνιο Συναντίληψης, ολοκληρώθηκε τον Απρίλιο του 2010.

Το μνημόνιο προβλέπει τη συνεργασία σε θέματα παροχής ιατρικών υπηρεσιών, έρευνας και εκπαίδευσης στον τομέα της Νευρολογίας, Γενετικής και Βιοϊατρικών Επιστημών. Συγκεκριμένα, το μνημόνιο προβλέπει τα ακόλουθα:

- i. εκπαίδευση, κατάρτιση και επιστημονική συνεργασία επιστημόνων, ιατρών και φοιτητών,
- ii. ανάπτυξη κοινών ερευνητικών προγραμμάτων,
- iii. συνδιοργάνωση επιστημονικών και εκπαιδευτικών συνεδριών ή συναντήσεων,
- iv. ανταλλαγή εμπειρογνωμοσύνης και τεχνογνωσίας,
- v. χρηματοδότηση επιχειρηματικών πρωτοβουλιών οργανισμών ή επιστημόνων που στηρίζονται σε πνευματική ιδιοκτησία,
- vi. παροχή κλινικών και εργαστηριακών υπηρεσιών.

Η πρώτη επίσημη επίσκεψη πραγματοποιήθηκε στις 7 Απριλίου 2010, όπου 3-μελής αντιπροσωπεία από το Κατάρ, αποτελούμενη από Αξιωματούχους του Ανώτατου Συμβουλίου Υγείας του Κατάρ και Γιατρούς του Hamad Medical Corporation στο Κατάρ, επισκέφθηκαν την Κύπρο και το Ινστιτούτο. Κατά την επίσκεψή τους συναντήθηκαν και συνομίλησαν με το Δρ Φίλιππο Πατσαλή, Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό Διευθυντή και με άλλους Διευθυντές Τμημάτων και Κλινικών του Ινστιτούτου. Σκοπός της επίσκεψής τους ήταν η ολοκλήρωση και επισημοποίηση του μνημονίου. Δύο εβδομάδες αργότερα και συγκεκριμένα στις 21 Απριλίου 2010, ο Εμίρης του Κατάρ, συνοδευόμενος από τη σύζυγό του και με 9ομελή αντιπροσωπεία, επισκέφθηκαν την Κύπρο με σκοπό την υπογραφή δύο συμφωνιών και τεσσάρων μνημονίων συναντίληψης μεταξύ των δύο χωρών. Η σύζυγος του Εμίρη, Sheikha Mozah Bint



**Η Εμίρισα του Κατάρ, συνοδευόμενη από την Πρώτη Κυρία, κ. Έλση Χριστόφια, επισκέφθηκαν το Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής. Μαζί τους ήταν ο Δρ Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής και η Δρ Ανθή Δρουσιώτου, Διευθύντρια Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής**

Nasser Al Missned, συνοδευόμενη από την Πρώτη Κυρία, κα Έλση Χριστόφια, επισκέφθηκαν το Ινστιτούτο μας, όπου συναντήθηκαν με το Δρα Φίλιππο Πατσαλή και τους Διευθυντές Τμημάτων και Κλινικών του Ινστιτούτου. Οι δύο κυρίες ξεναγήθηκαν στο Ινστιτούτο και ειδικότερα, επισκέφθηκαν το Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας και το Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής, για τα οποία η εξοχότατη Sheikha Mozah Bint Nasser Al Missned, έδειξε ιδιαίτερο ενδιαφέρον. Η σύζυγος του Εμίρη επισήμανε το σημαντικό έργο που παράγει το Ινστιτούτο σε όλους τους τομείς και ανέφερε ότι θα στηρίξει οικονομικά το ΙΝΓΚ. Σημειώνουμε ότι, η εξοχότατη Sheikha Mozah Bint Nasser Al Missned είναι ιδρυτής και Πρόεδρος του Ιδρύματος Κατάρ (Qatar Foundation), το οποίο δραστηριοποιείται διεθνώς σε θέματα εκπαίδευσης, επιστήμης και κοινωνικής ανάπτυξης.

Την ώρα που η σύζυγός του βρισκόταν στο ΙΝΓΚ, ο ίδιος ο Εμίρης, Sheikh Hamad Bin Khalifa Al-Thani, μαζί με τη συνοδεία του, επισκέφθηκαν το Προεδρικό Μέγαρο, όπου είχε συναντήσεις με τον Πρόεδρο της

Δημοκρατίας και αντιπροσώπους της κυπριακής πολιτείας, και υπογράψαν σειρά συμφωνιών και μνημονίων. Εκεί παρευρέθηκε και ο κος Χρίστος Φυλακτού, Πρόεδρος του Διοικητικού Συμβουλίου του Ινστιτούτου, ο οποίος, μαζί με τον Πρόεδβο του Κατάρ στην Κύπρο συνυπόγραψε το Μνημόνιο Συναντίληψης μεταξύ του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και του Ανώτατου Συμβουλίου Υγείας του Κατάρ.

Η σύζυγος του Εμίρη, κατά την επίσκεψή της στο Ινστιτούτο, μας προσκάλεσε στο Κατάρ για ανάπτυξη της συνεργασίας μεταξύ των δύο χωρών. Έτσι, αντιπροσωπεία από το ΙΝΓΚ και το Υπουργείο Εξωτερικών, ταξίδεψαν στο Κατάρ, όπου επισκέφθηκαν το Ανώτατο Συμβούλιο Υγείας του Κατάρ, το Qatar Foundation, το Hamad Medical Corporation καθώς και άλλα ιατρικά και εκπαιδευτικά κέντρα τα οποία σχετίζονται με τις ειδικότητες του ΙΝΓΚ.

Η συμφωνία και η συνεργασία μας με το Κατάρ είναι πολύ σημαντική για τις δύο χώρες και ιδιαίτερα για τους πολίτες των χωρών οι οποίοι θα αποκομίσουν αρκετά οφέλη, κυρίως κοινωνικά και ιατρικά.