



ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

2 | ΑΛΛΗ ΜΙΑ ΕΠΙΤΥΧΗΣ ΛΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΟΥ ΙΝΓΚ

Επαναβεβαιώθηκε
το υψηλό επίπεδο
των υπηρεσιών μας

5 | ΕΡΕΥΝΑ

Κληρονομικές αταξίες
στον κυπριακό πληθυσμό

Σημαντική η γενετική
διάγνωση για σκοπούς
πρόγνωσης και πρόληψης

Της Δρος Ελένης Ζαμπά Παπανικολάου



7 | ΤΕΛΕΘΟΝ

Αντίστροφη μέτρηση
για τη μεγάλη γιορτή

6 | ΣΤΕΛΙΟΣ ΠΙΣΗΣ

Το παιδί που έγινε
συνώνυμο της θέλησης

Των Κλείτου και Αγλαΐας Πιοτή



8 | ΤΟ ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟ ΔΕΧΕΤΑΙ ΤΟΥΣ ΠΡΩΤΟΥΣ ΦΟΙΤΗΤΕΣ

Νέα εποχή για το ΙΝΓΚ

Σταθμός στην ιστορία του η ίδρυση
της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου

Σε νέα εποχή εισέρχεται το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου με τη δημιουργία της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, η οποία θα δεχθεί τους πρώτους φοιτητές τον προσεχή Σεπτέμβριο. Η ίδρυση της Σχολής είναι ίσως η μεγαλύτερη εξέλιξη του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου από τον καιρό της δημιουργίας του. Στόχος της Σχολής να καταστεί ένα πρωτοπόρο εκπαιδευτικό και ερευνητικό ακαδημαϊκό ίδρυμα με διεθνή εμβέλεια που να συμβάλει καταλυτικά στην προαγωγή της βιοϊατρικής επιστήμης και στην αναβάθμιση της ποιότητας ζωής.

3 | ΤΜΗΜΑ ΒΙΟΧΗΜΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Ανάλυση ακυλοκαρνιτινών
στο αίμα με διαδοχική
φασματομετρία μάζας

Του Δρα Πέτρου Π. Πέτρου

4 | ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΝΕΥΡΟΕΠΙΣΤΗΜΩΝ

Δοκιμές γονιδιακής θεραπείας
κληρονομικών εγκεφαλοπαθειών
και νευροπαθειών

Του Δρα Κλεόπα Κλεόπα



Η Εξωτερική Επιτροπή που αξιολόγησε το INΓΚ

Επαναβεβαιώθηκε το υψηλό επίπεδο υπηρεσιών του INΓΚ

Στις 5 και 6 Μαρτίου, πραγματοποιήθηκε η αξιολόγηση του Ινστιτούτου από επτά μέλη της Διεθνούς Επιστημονικής Συμβουλευτικής Επιτροπής, η οποία αποτελείται από αξιολογούς αναγνωρισμένους επιστήμονες διεθνώς στον τομέα των δραστηριοτήτων του Ινστιτούτου. Κατά τη διήμερη επίσκεψή της, η Επιτροπή διενήργησε αξιολόγηση του Ινστιτούτου, με επιτόπια επί-

σκεψη στους χώρους και στα εργαστήριά του καθώς και με συνεντεύξεις τόσο του Γενικού Διευθυντή του Ινστιτούτου όσο και όλων των Διευθυντών των Τμημάτων και Κλινικών του Ινστιτούτου. Η Επιτροπή κατέγραψε τα αποτελέσματα της αξιολόγησης σε μια εκτενή έκθεση, τα οποία επιβεβαιώνουν, για ακόμη μια φορά, το υψηλό επίπεδο του Ινστιτούτου στην παροχή υπηρεσιών και διεκπεραίωσης έρευνας καθώς επίσης και τη σημαντική εξέλιξη του Ινστιτούτου σε ανεξάρτητο ακαδημαϊκό κέντρο με τη δημιουργία της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου μεταπτυχιακών προγραμμάτων. Είναι σημαντικό να αναφέρουμε ότι μέσα στα τέσσερα χρόνια από την

προηγούμενη εξωτερική αξιολόγηση του Ινστιτούτου –το Φεβρουάριο του 2008- το Ινστιτούτο διεκπεραίωσε όλες τις εισηγήσεις της Επιτροπής.

Η Εξωτερική Επιτροπή Αξιολόγησης

Professor John Christodoulou
University of Sydney, Australia

Professor V.M. Der Kaloustian
McGill University Health Center,
Canada

Professor Douglas Higgs
University of Oxford, UK

Professor Peter Karayiannis
Imperial College London, UK

Professor Konstantin Miller
Hannover Medical School, Germany

Professor Jahn M. Nesland
University of Oslo, Norway

Professor Demetris Vassilopoulos
University of Athens, Greece

Βραβεύσεις Καθ. Φίλιππου Πατσαλή

Ο Γενικός Εκτελεστικός Διευθυντής του Ινστιτούτου μας Καθ. Φίλιππος Πατσαλής έτυχε διαφόρων βραβεύσεων για την προσφορά του στον τομέα της επιστημονικής έρευνας, διακρίσεις οι οποίες όπως ο ίδιος τόνισε, αποτελούν αναγνώριση του έργου που επι-



Ο Πρόεδρος του ΔΗΣΥ και ο γ.γ. του ΑΚΕΛ συγχαίρουν τον Καθ. Φίλιππο Πατσαλή

τελεί το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και επιβεβαιώνουν την εκτίμηση της οποίας τυγχάνει από την κυπριακή κοινωνία.

Το κοινό και ειδική κριτική επιτροπή ανέδειξαν τον Καθ. Φίλιππο Πατσαλή Άνδρα της Χρονιάς 2011 των βραβείων Johnnie Walker Man of the Year που συνδιοργανώνουν ο Όμιλος Ειδικών Εκδόσεων και ο Όμιλος Φωτιάδη. Το βραβείο απένειμαν από κοινού ο Πρόεδρος του ΔΗΣΥ κ. Νίκος Αναστασιάδης και ο γ.γ. του ΑΚΕΛ κ. Άντρος Κυπριανού. Ο Καθ. Φ. Πατσαλής απέσπασε και το βραβείο «Επιστήμονας της Χρονιάς».

Η Οργάνωση Νέων Επιστημόνων βράβευσε τον Καθ. Φ. Πατσαλή σε ειδική εκδήλωση που διοργάνωσε προς τιμή του το Φεβρουάριο, για τη μεγάλη του προσφορά στην επιστήμη. Ο Καθ. Πατσαλής βραβεύθηκε με το Βραβείο της Χρονιάς – «Μανώλη Χριστοφίδη» 2012, το οποίο απένειμε ο Πρόεδρος του Δημοκρατικού Συναγερμού κ. Νίκος Αναστασιάδης.

Ο Δήμος Αθηναίων, η Κλεάνθειας Κοινοτική Στέγη Ηλικιωμένων και το Κωνσταντινελέειον Κέντρο Ενηλίκων στην Αθηναίον, γενέτειρα του Καθ. Φίλιππου Πατσαλή, κατά τη διάρκεια της ειδικής εκδήλωσης, τίμησαν τον Καθ. Πατσαλή σε ένδειξη εκτίμησης και ευγνωμοσύνης για τα ιατρικά του επιτεύγματα.

Ο Ιατρικός Σύλλογος Πάφου «Ασκληπιός» τίμησε τον Καθ. Φίλιππο Πατσαλή με το βραβείο Τιμής Ένεκεν, κατά τη διάρκεια της 10ης Ιατρικής Ημερίδας που πραγματοποιήθηκε τον Ιανουάριο στην Πάφο. Ο Καθ. Πατσαλής έδωσε διάλεξη για το νέο τεστ μη-επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης για το Σύνδρομο Down.

newsletter

ISSN 1986-2105 (print)
ISSN 1986-2113 (online)

ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΔΕΛΤΙΟ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟΥ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ & ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Επικοινωνία: Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
Τ.Κ. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος
Τηλ. +357 22 392600 | Φαξ +357 22 358237 | www.cing.ac.cy

Υπεύθυνος έκδοσης: Καθ. Φίλιππος Πατσαλής

Συντακτική επιτροπή: Δρ Μάριος Φυλακτίδης, Δρ Ελευθέριος Παπαθανασίου, Έλενα Παναγιώτου, Γιώργος Βατυλιώτης, Κύπρος Καρανίκης, Μαρία Λοΐζου

Επιμέλεια - Παραγωγή: Άλφα δημιουργική, Τηλ. 22 515195

Εκτύπωση: Τυπογραφεία Lithofit, Τηλ. 22 350589



Νέα διαγνωστική υπηρεσία από το τμήμα Βιοχημικής Γενετικής

Ποσοτικός προσδιορισμός ακυλοκαρνιτινών με διαδοχική φασματομετρία μάζας

Το Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής προσφέρει από την 1η Μαρτίου 2012 την ανάλυση των ακυλοκαρνιτινών στο αίμα. Πρόκειται για μια νέα διαγνωστική υπηρεσία η οποία πραγματοποιείται με τη μέθοδο της διαδοχικής φασματομετρίας μάζας (tandem mass spectrometry), με σημαντική διαγνωστική αξία στον τομέα των κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων, κυρίως αυτών που οφείλονται σε διαταραχές στη β-οξειδωση των λιπαρών οξέων.

Ο μηχανισμός της β-οξειδωσης στα μιτοχόνδρια αποτελεί σημαντικό μεταβολικό μονοπάτι για την κάλυψη των ενεργειακών αναγκών των ιστών στις περιόδους κατά τις οποίες τα ηπατικά αποθέματα γλυκογόνου εξαντλούνται. Η καρνιτίνη (β-υδροξυ-γ-τριμεθυλαμινοβουτυρικό οξύ) διαδραματίζει εξέχοντα ρόλο στη μεταφορά των λιπαρών οξέων μακράς αλυσίδας στο εσωτερικό των μιτοχονδρίων. Για τη διαδικασία αυτή, η ανθρακική αλυσίδα των ενεργοποιημένων λιπαρών οξέων, σε μορφή Acyl-CoA, προσδέεται στην καρνιτίνη και οι ακυλεστέρες που προκύπτουν (ακυλοκαρνιτίνες) μεταφέρονται δια μέσου της εσωτερικής μεμβράνης των μιτοχονδρίων.

Ασθένειες που προκαλούνται λόγω ανεπάρκειας ή δυσλειτουργίας ενζύμων του μεταβολισμού των λιπαρών οξέων οδηγούν στη συσσώρευση συγκεκριμένων ακυλοκαρνιτινών στο αίμα. Το «προφίλ» που προκύπτει από τον ποσοτικό προσδιορισμό των, ως προς το μήκος της ανθρακικής αλυσίδας, διαφορετικών ακυλοκαρνιτινών είναι χαρακτηριστικό για την κάθε ασθένεια (Εικ. Β, Γ).

Ο ποσοτικός προσδιορισμός των ακυλοκαρνιτινών επιτυγχάνεται με διαδοχική φασματομετρία μάζας.



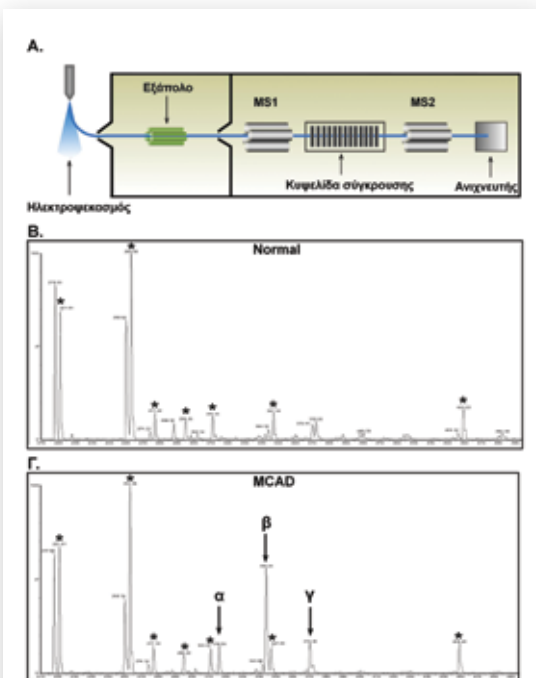
ΑΡΘΡΟ

Δρ Πέτρος Π. Πέτρου

Ανώτερος Εργαστηριακός
Επιστημονικός Λειτουργός

petrosp@cing.ac.cy

Πρόκειται για μια αναλυτική μέθοδο ανίχνευσης μορίων σε μορφή ιόντων με κριτήριο το λόγο της μάζας προς το φορτίο (m/z). Το όργανο ανάλυσης αποτελείται από: α) πηγή ιοντισμού, β) δύο τετραπολικούς αναλυτές μαζών (MS1, MS2), γ) κυψελίδα σύγκρουσης (collision cell) η οποία παρεμβάλλεται μεταξύ των δύο τετραπόλων και δ) ανιχνευτή (Εικ. Α). Τα πρόδρομα ιόντα δημιουργούνται με ηλεκτροψεκασμό (electrospray ionization) και επιλέγονται στο πρώτο τετραπόλο (MS1). Ακολούθως, οδηγούνται στην κυψελίδα σύγκρουσης όπου συγκρούονται με μόρια αδρανούς αερίου (Αργό) παράγοντας θυγατρικά ιόντα. Αυτά επιλέγονται στο δεύτερο τετραπολικό αναλυτή (MS2) και μετρούνται στον ανιχνευτή. Η ταυτότητα του κάθε μορίου καθορίζεται από το συνδυασμό των μαζών του πρόδρομου και των θυγατρικών ιόντων. Από τα πρόδρομα ιόντα όλων των ακυλοκαρνιτινών προκύπτει ένα κοινό θυγατρικό ιόν με $m/z=85$, επομένως ο προσδιορισμός τους μπορεί να επιτευχθεί με σάρωση μιας συγκεκριμένης περιοχής μαζών για την ανίχνευση όλων των πρόδρομων ιόντων από τα οποία προκύπτει θυγατρικό ιόν με $m/z=85$. Για την ποσοτικοποίηση της κάθε μάζας χρησιμοποιούνται σταθερά δευτεριωμένα ισότοπα ακυλοκαρνιτινών γνωστές συγκέντρωσης τα οποία προστίθενται στο κάθε δείγμα. Η εισαγωγή των δειγμάτων στον αναλυτή μάζας επιτυγχάνεται με την τεχνική έγχυσης σε ροή (flow injection analysis) χωρίς να είναι αναγκαίος ο χρωματογραφικός διαχωρισμός των μορίων. Ο χρόνος ανάλυσης του κάθε δείγματος είναι περίπου δύο λεπτά.



(Α) Σχηματική απεικόνιση της διάταξης των επί μέρους στοιχείων του διαδοχικού φασματογράφου μαζών. (Β) Φυσιολογικό φάσμα ακυλοκαρνιτινών. (Γ) Προφίλ ασθενούς με ανεπάρκεια του ενζύμου MCAD με χαρακτηριστική συσσώρευση των ακυλοκαρνιτινών C6 (α), C8 (β) και C10:1 (γ). Τα σταθερά ισότοπα γνωστές συγκέντρωσης υποδεικνύονται με αστερίσκο.



Δοκιμές γονιδιακής θεραπείας για κληρονομικές εγκεφαλοπάθειες και νευροπάθειες

Δύο πρωτοποριακά ερευνητικά προγράμματα έχουν αρχίσει στο ΙΝΓΚ με χρηματοδότηση από την Κύπρο και το εξωτερικό. Το πρώτο πρόγραμμα αφορά στη δοκιμή γονιδιακής θεραπείας σε διαγονιδιακά μοντέλα κληρονομικής νευροπάθειας που έχουν δημιουργηθεί εξ ολοκλήρου στο Εργαστήριο Νευροεπιστημών.

Πρόκειται για την ασθένεια Charcot-Marie-Tooth, που εμφανίζεται με προοδευτική αδυναμία και ατροφία μυών καθώς και διαταραχή της αισθητικότητας στα άκρα. Η ερευνητική ομάδα του Εργαστηρίου Νευροεπιστημών θα επιχειρήσει την αντικατάσταση

του μεταλλαγμένου γονιδίου που ευθύνεται για τη πάθηση, χρησιμοποιώντας ειδικά επεξεργασμένους και τροποποιημένους ιούς-φορείς που μπορούν να μεταφέρουν το υγιές γονίδιο στα κύτταρα των περιφερικών νευρών. Η πρωτοποριακή αυτή μελέτη χρηματοδοτείται από το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας της Κύπρου.

Η δεύτερη μελέτη αφορά στη γονιδιακή θεραπεία σε διαγονιδικά μοντέλα μιας μορφής εγκεφαλοπάθειας γνωστής ως λευκοδυστροφία. Στα μοντέλα αυτά παρουσιάζεται όπως και στους ασθενείς με παρόμοια πάθηση προοδευτική απομυελίνωση του εγκεφάλου με σοβαρά νευρολογικά προβλήματα. Χρησιμοποιώντας και πάλι ειδικά τροποποιημένους ιούς,

η ερευνητική ομάδα θα επιχειρήσει την αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στον εγκέφαλο. Η μελέτη αυτή χρηματοδοτείται από τον Ευρωπαϊκό Σύνδεσμο για τις Λευκοδυστροφίες (European Leukodystrophy Association-ELA Foundation) που εδρεύει στη Γαλλία. Η επιλογή της για χρηματοδότηση μετά από διεθνή συναγωνισμό αποτελεί μεγάλη επιτυχία για την Κυπριακή Ομάδα. Και για τις δύο μελέτες η ομάδα του Εργαστηρίου Νευροεπιστημών συνεργάζεται με το Τμήμα Μοριακής Ιολογίας του ΙΝΓΚ καθώς και με ερευνητική ομάδα στο Πανεπιστήμιο San Raffaele στο Μιλάνο Ιταλίας, που πρωτοπορεί διεθνώς σε δοκιμές γονιδιακής θεραπείας για άλλες παθήσεις.



ΑΡΘΡΟ

Δρ Κλεόπας Α. Κλεόπας

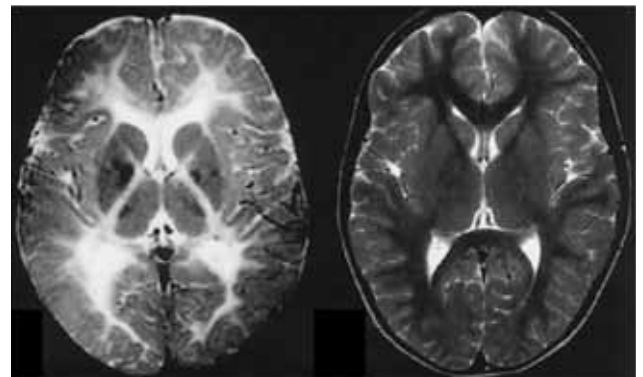
Ανώτερος Νευρολόγος

kleopa@cing.ac.cy



Ο Διευθυντής της Νευρολογικής Κλινικής Ε Δρ Κλεόπας Α. Κλεόπας με τη Δρ Ειρήνη Σαργιαννίδου (αριστερά) και τη Δρ Κυριακή Μαρκουλλή (στο κέντρο).

Νέα σημαντικά ερευνητικά έργα με χρηματοδότηση από το ΙΠΕ και το ELA



Εικόνα από μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου από ασθενή με λευκοδυστροφία (αριστερά) ο οποίος παρουσιάζει αλλοιώσεις στη λευκή ουσία σε σύγκριση με υγιές άτομο (δεξιά).



Κληρονομικές Αταξίες στον κυπριακό πληθυσμό

Η γενετική διάγνωση είναι σημαντική για σκοπούς πρόγνωσης αλλά και πρόληψης



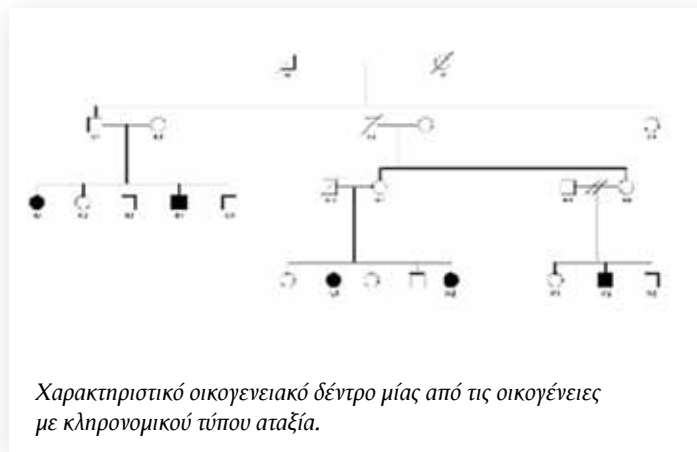
ΑΡΘΡΟ

Δρ Ελένη Ζαμπά Παπανικολάου
Ανώτερη Νευρολόγος
ezamba@cing.ac.cy

Η Νευρολογική Κλινική Δ και το Τμήμα Νευρογενετικής του ΙΝΓΚ, κατά τα έτη 2008-2010, διεκπεραίωσαν το ερευνητικό πρόγραμμα με θέμα «Κλινική και Μοριακή Γενετική Διερεύνηση των ασθενών/οικογενειών με κληρονομική αταξία στον Κυπριακό Πληθυσμό», που χρηματοδοτήθηκε από το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας. Ο σκοπός του προγράμματος ήταν να μελετήσει κλινικά όλους του Κύπριους ασθενείς με σποραδικές και κληρονομικές αταξίες και ακολούθως να γίνει μοριακή διάγνωση στους ασθενείς αυτούς και τις οικογένειές τους. Κατά τη διάρκεια του έργου παραπέμφθηκαν ασθενείς με πιθανή διάγνωση της κληρονομικής αταξίας από όλους τους νευρολόγους. Από τη διερεύνηση προέκυψαν 53 σποραδικοί ασθενείς και 13 οικογένειες με 35 πάσχοντες. Η πρώτη μοριακή ανάλυση των ασθενών περιλάμβανε τη μεταλλαγή της κληρονομικής αταξίας του Friedreich η οποία είναι η συχνότερη στον κυπριακό πληθυσμό. Κατά τον έλεγχο αυτό βρήκαμε τρεις θετικούς ασθενείς με τη μεταλλαγή αυτή επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση της αταξίας του Friedreich. Ακολούθως οι ασθενείς αυτοί διερευνήθηκαν για γνωστές μεταλλαγές και γονίδια των νωτιοπαραγκεφαλικών αταξιών. Όλοι οι ασθενείς έδειξαν αρνητική ένδειξη στις ανωτέρω αναλύσεις.

Το πρόγραμμα αυτό ήταν σημαντικό για τον κυπριακό πληθυσμό γιατί κατέγραψε όλους τους ασθενείς με κληρονομική αταξία. Βρήκαμε τρεις καινούργιους ασθενείς με κληρονομική αταξία του Friedreich όπου σε αυτές τις οικογένειες παρασχέθηκε γενετική συμβουλευτική και οι ασθενείς παρακολουθούνται στο ΙΝΓΚ. Η γενετική διάγνωση είναι σημαντική σε αυτούς τους ασθενείς τόσο για σκοπούς πρόγνωσης όσο και για σκοπούς πρόληψης στις οικογένειες. Οι υπόλοιπες οικογένειες και ασθενείς δεν ανέδειξαν θετικά ευρήματα για τα ήδη γνωστά γονίδια και γονιδιακούς τόπους. Αυτό δηλώνει την ιδιομορφία και μοναδικότητα του υλικού μας. Υπάρχει ένδειξη σε μία από τις οικογένειες ανεύρεσης ενός νέου γονιδίου που σχετίζεται με την κληρονομική αταξία. Περαιτέρω μελέτες διεργούνται στο Τμήμα Νευρογενετικής ούτως ώστε να ξεκαθαρίσει και ταυτοποιηθεί το γονίδιο αυτό.

Το ενδιαφέρον και η μελέτη των οικογενειών και των ασθενών αυτών θα συνεχίζεται στην Κλινική μας όπως επίσης και στο Τμήμα της Νευρογενετικής γιατί πλέον είμαστε σίγουροι ότι θα έχουμε μοναδικά ευρήματα που δεν έχουν ανακοινωθεί σε άλλους πληθυσμούς.



Χαρακτηριστικό οικογενειακό δέντρο μίας από τις οικογένειες με κληρονομικού τύπου αταξία.

Επιστημονικός Υπεύθυνος:

Δρ Ελένη Ζαμπά Παπανικολάου
Νευρολογική Κλινική Δ

Συμμετέχοντες:

Δρ Κυπρούλα Χριστοδούλου
Τμήμα Νευρογενετικής
Δρ Πασχάλης Νικολάου

Τμήμα Νευρογενετικής
Χριστίνα Βότοπ

Τμήμα Νευρογενετικής



Όταν η θέληση μεγαλουργεί

ΣΤΕΛΙΟΣ ΠΙΣΗΣ



Δεν είναι μόνο ο Στέλιος που κάνει την υπέρβασή του. Κι άλλοι ασθενείς βαδίζουν το δύσκολο δρόμο τους γενναία, σιωπηλά και αθόρυβα.

ΑΡΘΡΟ

Του Κλείτου και Αγλαΐας Πισή

Οι δυσκολίες, τα προβλήματα, οι δοκιμασίες κι ο πόνος είναι καθημερινά φαινόμενα στη ζωή των ανθρώπων. Ένας αγώνας η ζωή, μια πορεία που είναι κάποτε δύσβατη, ένας δρόμος που δεν είναι πάντα ρόδινος. Το καράβι της ζωής δεν ταξιδεύει μόνο σε νερά γαλνημένα αλλά και σε καταιγίδες και φουρτούνες. Ωστόσο δεν έχει σημασία με πόσα κύματα έχει να παλέψει ο άνθρωπος και πόσες τρικυμίες θα συναντήσει, αλλά πόσο γενναίος είναι και πόσο γερά κρατά το τιμόνι. Τη δύναμη της ψυχής αλλά και το νόημα της ζωής τα ανακαλύπτει κυρίως όταν δοκιμάζεται μέσα στις δυσκολίες και στον πόνο. Κι όταν πρόκειται για ασθένεια, μαζεύει τις δυνάμεις του, ενισχύει την πίστη στον εαυτό του, αντλεί δύναμη από την αγάπη των δικών του ανθρώπων, εμπιστεύεται τους γιατρούς του και βαδίζει μπροστά. Ο δρόμος μακρύς και δύσκολος και ευτυχείς όσοι έμαθαν ν' αγωνίζονται χωρίς να χάνουν το κουράγιο τους και χωρίς να παραιτούνται. Ευτυχείς όσοι έχουν δίπλα τους ανθρώπους να τους δώσουν το χέρι να στηριχτούν κι ακουμπούν τη ψυχή τους με εμπιστοσύνη στο Θεό.

Αυτό το οδοιπορικό του δύσκολου δρόμου το ζούμε κι εμείς δίπλα στο Στέλιο 28 χρόνια τώρα. Βήμα-βήμα πορευόμαστε μαζί του παρακολουθώντας τον αγώνα του και θαυμάζοντας τη θέληση και τη δύναμη της ψυχής του. Η μυϊκή δυστροφία από την οποία πάσχει- διαγνώστηκε γύρω στα 7 του χρόνια- δεν κλόνησε ποτέ την πίστη και την αγάπη του στη ζωή και δεν έγινε εμπόδιο στα όνειρά του. Ένα χαρισματικό και ταλαντούχο παιδί, γεμάτο θέληση κι αισιοδοξία, αγάπη για τους ανθρώπους και τη ζωή δεν έχασε το κουράγιο του και δεν είδε ποτέ την ασθένεια ως κάτι που αναχαιτίζει την πορεία προς τη γνώση, τη δημιουργία και την εξέλιξη. Το ταλέντο του στη μουσική- που είναι η μεγάλη του αγάπη- το ανακαλύψαμε πολύ νωρίς. Αυτοδίδακτος στην αρχή, πήρε αργότερα μαθήματα μουσικής, πιάνου κι αρμονίας με δασκάλους στο σπίτι. Ύστερα προχώρησε μόνος του ανοίγοντας δρόμους στη σύνθεση και στην ενορχήστρωση.

Μεγάλωνε κι εμείς περνούσαμε μαζί του τα διάφορα στάδια της ασθένειας: τροχοκάθισμα στα 10 του χρόνια, αναπνευστήρας στα 22, μό-

έβγαινε από τα σύνορα του ελληνικού χώρου και θα ταξίδευε παντού. Ότι θα γράφει μουσική για διάσημους ερμηνευτές, παγκοσμίου φήμης συμφωνικές ορχήστρες και θα παίρνει τόσες διακρίσεις και παγκόσμια βραβεία. Δεν θα μιλήσουμε για τις δυσκολίες της ασθένειας του ούτε για τις μουσικές του διακρίσεις. Θα πούμε δυο λόγια γι' αυτά που μας έμαθε στη πορεία της ζωής. Μάθαμε πως ο άνθρωπος όλα μπορεί να τα επιτύχει με τη θέληση, με τη δύναμη της ψυχής, με την πίστη στο Θεό. Πως αν τον πόνο τον κάνεις προσφορά γίνεται δύναμη κι ευλογία. Μας συγκινεί η αγάπη του για το συνάνθρωπο, που τη δείχνει έμπρακτα προσφέροντας πάντοτε όλα τα έσοδα από τις συναυλίες και τις πωλήσεις των δίσκων του για φιλανθρωπικούς σκοπούς. Έχουμε την αίσθηση ότι η πάλη που δίνει καθημερινά δεν είναι μόνο για να κρατηθεί στη ζωή. Είναι πάλη για δημιουργία και προσφορά. Μέσα από τον αναπνευστήρα του, του περισσεύει αναπνοή για να τη μοιραστεί με όλο τον κόσμο.

Στο δρόμο του ο Στέλιος κι εμείς είχαμε κι έχουμε συνοδοιπόρους και συμπαραστάτες. Ένα μεγάλο ευχαριστώ στους υπέροχους γιατρούς του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου που από την αρχή είναι δίπλα μας και τους νιώθουμε ως οικογένειά μας. Στους γιατρούς της ΜΕΘ του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας, που στο πιο κρίσιμο στάδιο της ασθένειας έδρασαν αποτελεσματικά και έσωσαν τον Στέλιο. Στο Νοσοκομείο της Λεμεσού για τη στήριξη και τη συνεχή φροντίδα.

Ευχαριστίες επίσης στο Σύνδεσμο Μυοπαθών Κύπρου για τη συμπαράσταση και σε όλους τους συγγενείς και τους φίλους που μας προσφέρουν στήριξη και αγάπη.

Όμως δεν είναι μόνο ο Στέλιος που κάνει την υπέρβασή του. Κι άλλοι ασθενείς βαδίζουν το δύσκολο δρόμο τους γενναία, σιωπηλά, αθόρυβα και διακρίνονται σε διάφορους τομείς. Μπορούν να επιτύχουν πολλά, αρκεί και οι γύρω τους να πιστέψουν σ' αυτούς, να τους δώσουν τα εφόδια και τις ευκαιρίες και τότε όχι μόνο επιτυγχάνουν αλλά και ΜΕΓΑΛΟΥΡΓΟΥΝ. Γνωρίσαμε τέτοιους ανθρώπους, αγωνιστές κι ολυμπιονίκες της ζωής και με σεβασμό υποκλινόμαστε μπροστά τους.

νιμη παραμονή στο κρεβάτι στα 26, τραχειοστομία στα 33. Παράλληλα χαιρόμασταν τον όμορφο χαρακτήρα του και τις μεγάλες επιτυχίες και τις διακρίσεις του στη μουσική. Παρά τις δυσκολίες της ασθένειάς του κυκλοφόρησε 5 δίσκους κι ετοιμάζει άλλους δυο. Ποτέ δε φανταστήκαμε, δεδομένων των δυσκολιών που δημιουργεί η ασθένειά, ότι η μουσική του θα



ΣΤΙΣ 12 ΙΟΥΝΙΟΥ Ο ΤΗΛΕΜΑΡΑΘΩΝΙΟΣ ΚΑΙ ΤΟ ΕΠΙΣΗΜΟ ΔΕΙΠΝΟ

Αντίστροφη μέτρηση για το Τέλεθον 2012

Εκκίνησαν ήδη οι προετοιμασίες και ο προγραμματισμός για τις εκδηλώσεις του TELETHON 2012. Αυτό που σημαίνει τη φετινή διοργάνωση είναι η καινούργια συνεργασία του TELETHON με το Συγκρότημα ΔΙΑΣ. Φέτος ο Τηλεμαραθώνιος ο οποίος θα είναι μια παραγωγή του Sigma TV, θα πραγματοποιηθεί την Τρίτη 12 Ιουνίου. Το ίδιο βράδυ παράλληλα θα πραγματοποιηθεί στους κήπους του Προεδρικού Μεγάρου, το επίσημο δείπνο και συναυλία του TELETHON. Χορηγός της μεγάλης βραδιάς είναι η εταιρία Empire Group. Να αναφέρουμε ότι την Κυριακή 10 Ιουνίου από τις 4μ.μ. μέχρι τις 8μ.μ., η Κοινοτική Αστυνομία Στροβόλου θα διοργανώσει και φέτος, το Πανηγύρι Χαράς για το TELETHON. Το Πανηγύρι θα πραγματοποιηθεί στο πάρκο Ακρόπολης. Επίσης ο Παγκύπριος Οδικός Έρανος θα πραγματοποιηθεί την Τετάρτη, 13 Ιουνίου.



Εκδήλωση αγάπης και αλληλεγγύης από τα παιδιά του νηπιαγωγείου «Γαλάζιος Πύργος». Τα παιδιά πραγματοποίησαν στις 14 Φεβρουαρίου εκδήλωση με τίτλο «Περπατώ για τη Μυϊκή Δυστροφία» και παρέδωσαν στο TELETHON το ποσό των 2000 ευρώ.

■ επισκέψεις στο Ινστιτούτο

Υπουργός Παιδείας και Πολιτισμού

Ο Υπουργός Παιδείας και Πολιτισμού, κ. Γιώργος Δημοσθένους, επισκέφθηκε πρόσφατα το Ινστιτούτο μας. Σκοπός της επίσκεψης του Υπουργού ήταν η ενημέρωση για τις δραστηριότητες του Ινστιτούτου και κυρίως για την πρόσφατη δημιουργία της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου του Ινστιτούτου, η οποία ανοίγει τις πόρτες της τον προσεχί Σεπτέμβριο.



Η Πρώτη Κυρία του Κουβέιτ

Η Πρώτη Κυρία του Κουβέιτ (αδερφή του Εμίρη του Κουβέιτ), Sheikha Fariha Al-Ahmad Al-Jaber Al-Sabah, επισκέφθηκε το Ινστιτούτο μας, κατά τη σύντομη επίσκεψή της στην Κύπρο, συνοδευόμενη από την κ. Έλση Χριστόφια. Έπειτα από ξενάγηση στους χώρους του Ινστιτούτου και ενημέρωση για τις δραστηριότητες του ΙΝΓΚ, εξέφρασε μεγάλο ενδιαφέρον για πιθανή συνεργασία με το Ινστιτούτο.

Οι Δήμαρχοι Αγίου Δομετίου και Έγκωμης

Ο νέος Δήμαρχος Αγίου Δομετίου, κ. Κώστας Πέτρου, συνοδευόμενος από μέλη του Δημοτικού Συμβουλίου και την πολιτιστική και κοινωνική λειτουργό του Δήμου, έπειτα από πρόσκληση, επισκέφτηκαν το Ινστιτούτο, όπου συναντήθηκαν με τον Πρόεδρο και Αντιπρόεδρο του Διοικητικού Συμβουλίου και το Γενικό Εκτελεστικό Διευθυντή του Ινστιτούτου, με σκοπό την αλληλοενημέρωση για θέματα κοινού ενδιαφέροντος. Επίσκεψη πραγματοποίησε και ο νέος Δήμαρχος Έγκωμης, κ. Ζαχαρίας Κυριάκου μαζί με την Αντιδήμαρχο Λουίζα Μαυρομάτη και άλλους λειτουργούς του Δήμου, έπειτα από πρόσκληση. Σκοπός της επίσκεψης τους ήταν η ενημέρωση για τις δραστηριότητες του Ινστιτούτου.

■ εκπαίδευση

Διαλέξεις

■ Στις 19 Ιανουαρίου 2012, ο Καθ. Λεύκος Μίττλετον, Ιδρυτής και πρώην Γενικός Διευθυντής του Ινστιτούτου, έδωσε διάλεξη στο Πανεπιστήμιο Κύπρου για τη νόσο του Αλτςχάιμερ, με τίτλο «Νόσος Αλτςχάιμερ, Μια παγκόσμια πρόκληση του 21ου αιώνα».

■ Ο Δρ. Σάββας Παπακώστας, Ανώτερος Νευρολόγος και Διευθυντής της Κλινικής Β του ΙΝΓΚ, έδωσε διάλεξη με θέμα «Η Νόσος του Αλτςχάιμερ», στις 24 Νοεμβρίου 2011, στο Παράρτημα Αμμοχώστου του Κυπριακού Συνδέσμου Στήριξης Ατόμων με τη Νόσο Αλτςχάιμερ, στο Παραλίμνι.

Συνέδρια και Ημερίδες στο ΙΝΓΚ

■ Στις 2 Φεβρουαρίου 2012 η Εταιρεία Ανθρώπινης Γενετικής Κύπρου σε συνεργασία με τη Νευρολογική Εταιρεία Κύπρου διοργάνωσε στο ΙΝΓΚ ημερίδα με θέμα τις Κληρονομικές Νευρολογικές Παθήσεις.

■ Στις 4 Δεκεμβρίου 2011, το Κέντρο Θαλασσοαιμίας Κύπρου και το Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσοαιμίας του ΙΝΓΚ, διοργάνωσαν το 2ο Κυπριακό Συνέδριο Θαλασσοαιμίας, όπου παρουσιάστηκαν διαλέξεις με θέματα για τις θεραπευτικές προσεγγίσεις, την πρόληψη, θεραπευτική αγωγή και επιπλοκές της θαλασσοαιμίας.



Κορυφαία στιγμή για το ΙΝΓΚ η ίδρυση Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου

Σταθμό στην ιστορία του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου αποτελεί η ίδρυση της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου (Cyprus School of Molecular Medicine) και η έναρξη των μεταπτυχιακών προγραμμάτων MSC και PhD στους κλάδους της Ιατρικής Γενετικής και Μοριακής Ιατρικής το προσεχές ακαδημαϊκό έτος 2012-2013. Λεπτομέρειες δόθηκαν σε συνέντευξη Τύπου που παραχώρησε στις 9 Μαρτίου ο Καθηγητής Φίλιππος Πατσαλής, Διευθυντής της Σχολής και Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και ο Καθηγητής Λεωνίδας Φυλακτού, Κοσμήτορας της Σχολής. «Η δημιουργία της, εγκεκριμένης από το Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού, Σχολής



Οι Καθηγητές Φ. Πατσαλής και Λ. Φυλακτού ανακοινώνουν λεπτομέρειες για τη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου

Μοριακής Ιατρικής Κύπρου είναι το επιστέγασμα των δραστηριοτήτων της μεταπτυχιακής εκπαίδευσης στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου» τόνισε ο Καθηγητής Φ. Πατσαλής και σημείωσε ότι η ίδρυση της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, είναι ίσως η μεγαλύτερη εξέλιξη του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου από τον καιρό της δημιουργίας του. Από την πλευρά του ο Καθηγητής Λεωνίδας Φυλακτού, Κοσμήτορας της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, είπε πως ο στόχος της μεταπτυχιακής σχολής είναι να καταστεί ένα πρωτοπόρο εκπαιδευτικό και ερευνητικό ακαδημαϊκό ίδρυμα με διεθνή εμβέλεια που να συμβάλει καταλυτικά στην προαγωγή της βιοϊατρικής επιστήμης και στην αναβάθμιση της ποιότητας ζωής.

Η αρχή μιας νέας εποχής για το Ινστιτούτο μας

Ολοκλήρωση του τρίπτυχου των δραστηριοτήτων του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ) – ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ / ΕΡΕΥΝΑ / ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ είναι πλέον γεγονός! Η δημιουργία της μεταπτυχιακής Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου είναι το επιστέγασμα των εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων που χρονολογούνται από την ίδρυση του ΙΝΓΚ.

Η μεταπτυχιακή εκπαίδευση και η έρευνα πάνε χέρι με χέρι σε όλα τα προηγμένα ακαδημαϊκά ιδρύματα του κόσμου. Το ΙΝΓΚ μέχρι πρόσφατα φιλοξενούσε μεταπτυχιακούς φοιτητές του επιπέδου Μάστερ και Διδακτορικού στα διάφορα τμήματά του και μέσω αυτών διεξαγόταν έρευνα στους συναφείς τομείς. Μάλιστα, αρκετές σημαντικές έρευνες από τους διδακτορικούς φοιτητές του Ινστιτούτου έχουν δημοσιευτεί σε πρωτοπόρα διεθνή επιστημονικά περιοδικά και έχουν συμβάλει σημαντικά στην αναβάθμιση της ποιότητας της ζωής των ασθενών.

Η εγκεκριμένη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου έχει ως στόχο την παροχή υψηλού επιπέδου μεταπτυχιακών προγραμμάτων (Μάστερ και Διδακτορικό) στον τομέα των βιοϊατρικών επιστημών. Οι πρώτοι φοιτητές που θα εισέλθουν στη Σχολή θα μπορούν να επιλέξουν μεταξύ των προγραμμάτων Μοριακής Ιατρικής και Ιατρικής Γενετικής. Και στα δύο προγράμματα θα διδάσκονται στην Αγγλική γλώσσα μαθήμα-



ΑΡΘΡΟ

Καθ. Λεωνίδας Α. Φυλακτού
Κοσμήτορας Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου
Διευθυντής Τμήματος Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας

τα που άπτονται των ειδικοτήτων του ΙΝΓΚ και έτσι οι φοιτητές θα έχουν την ευκαιρία να δουν από πρώτο χέρι την εφαρμογή της θεωρίας σε πράξη. Μαθήματα όπως Ανθρώπινη Γενετική, Βιοχημική Γενετική, Νευροεπιστήμες-Νευρογενετική και Γενετική και Κυτταρική Θεραπεία θα τρέχουν σε σύστημα εξαμήνων και οι φοιτητές θα μπορούν να εκπονούν τη διατριβή τους στα εξειδικευμένα εργαστήρια και κλινικές του ΙΝΓΚ. Τα

προγράμματα Μάστερ θα είναι εντατικά και θα ολοκληρώνονται σε 12 μήνες, αλλά θα υπάρχει επίσης η επιλογή για μερική φοίτηση. Τα διδακτορικά προγράμματα θα έχουν διάρκεια 4 χρόνων που εκτός από τη διατριβή, θα συμπεριλαμβάνουν μαθήματα και περιοδική επίσκεψη σε εργαστήρια.

Στόχος μας είναι η ποιότητα και όχι η ποσότητα! Επειδή η Σχολή θα είναι μικρή και μοναδικό μας κριτήριο είναι η αριστεία, οι υποψήφιοι φοιτητές θα επιλεγούν μέσα από προσωπικές συνεντεύξεις. Οι διδακτορικοί φοιτητές θα μπορούν μετά να διεκδικήσουν πλήρεις υποτροφίες, αν έχουν επιδείξει υψηλή ακαδημαϊκή επίδοση.

Η ολοκλήρωση ιστοσελίδα της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου <http://www.cing.ac.cy/csmm> είναι έτοιμη και περιέχει όλες τις λεπτομέρειες για τα μεταπτυχιακά προγράμματα που θα προσφέρει. Επίσης, υπάρχει ενσωματωμένη η αίτηση εισδοχής στα προγράμματα που μπορεί να σταλεί μέσω του διαδικτύου. Είμαστε όλοι έτοιμοι στη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου για να την κάνουμε να πετύχει όπως αρμόζει και στο ΙΝΓΚ. Το στοίχημα που πρέπει να κερδηθεί είναι να μπορεί να δημιουργήσει τους επιστήμονες που χρειάζεται η Κύπρος για το μέλλον και να συμβάλει καταλυτικά στο σημαντικό έργο του ΙΝΓΚ που απώτερο σκοπό έχει την αναβάθμιση της ποιότητας ζωής του ανθρώπου.