



ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Μήνυμα από τον Αναπληρωτή Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό Διευθυντή του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Καθ. Λεωνίδα Α. Φυλακτού

2

Ομάδα Μεταφραστικής Γενετικής

3

Μεσογειακός Πυρετός, μία συχνή κληρονομική ασθένεια στην Κύπρο

4

Από εδώ, ξεκινάει η αναβάθμιση της ζωής των ασθενών

5

“BESTPRAC”: Η νέα διοικητική πρόκληση του COST Action

6

Έλεγχος και διερεύνηση των μοριακών μηχανισμών δράσης ουσιών για τη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας

7

ΤΕΛΕΘΟΝ - ΝΕΑ ΙΝΓΚ

8

Παγκόσμια πολυκεντρική μελέτη γονιδιακής θεραπείας



Το ΙΝΓΚ επιλέχθηκε να συμμετάσχει σε μια Παγκόσμια πολυκεντρική μελέτη γονιδιακής θεραπείας στην Οικογενειακή Αμυλοειδική Νευροπάθεια. Η κλινική δοκιμασία με την ονομασία “APOLLO”, θα γίνει με τη συμμετοχή Κυπρίων ασθενών. Αυτό αποδεικνύει, για άλλη μια φορά, την αναγνώριση και αξιοπιστία του Ινστιτούτου.

Το “Veracity” στην παγκόσμια αγορά

Στις 25 Μαΐου, η θυγατρική εταιρεία του ΙΝΓΚ, NIPD Genetics Ltd, ανακοίνωσε τη διάθεση του προϊόντος “Veracity” στην παγκόσμια αγορά. Πρόκειται για ένα επαναστατικό μη επεμβατικό προγεννητικό τεστ, το οποίο παρέχει σε όλες τις εγκύους, με απόλυτη ακρίβεια και αξιοπιστία και κυρίως χωρίς κανένα κίνδυνο για το έμβρυο, μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο για το σύνδρομο Down. Ένα επίτευγμα που ανοίγει τεράστιες προοπτικές και βάζει τη χώρα μας στον παγκόσμιο επιστημονικό χάρτη.

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΕΚΔΟΣΗΣ: Καθ. Λεωνίδας Α. Φυλακτού

ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ: Μαρία Λοΐζου, Κύπρος Καρανίκης, Γιώργος Βατυλιώτης, Άντρια Ιωακείμ, Μαρίνα Παύλου, Δρ Πόολα Ευαγγελίδου, Δρ Έλενα Worth Παναγιώτου

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ - ΠΑΡΑΓΩΓΗ: Marketway Strategy, P.R. Advertising, τηλ. 22 391 000
ΕΚΤΥΠΩΣΗ: K & L Lithofit, τηλ. 22 350 589

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ:

Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου
Τ.Κ. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος
Τηλ. + 357 22 392600, Φαξ. + 357 22 358237
email: info@cing.ac.cy
www.cing.ac.cy



Γνωρίζεις ότι ...

Οι Κλινικές του ΙΝΓΚ εξυπηρέτησαν περίπου 6.500 άτομα λαμβάνοντας περίπου 28.000 υπηρεσίες το 2014. Την ίδια χρονιά διαγνώστηκαν 750 περίπου νέα περιστατικά σοβαρών νευρολογικών και γενετικών παθήσεων.

Μήνυμα από τον Αναπληρωτή Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό Διευθυντή του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Καθ. Λεωνίδα Α. Φυλακτού

Ποια είναι η σχέση των μεταπτυχιακών μας προγραμμάτων και της ποιότητας της ζωής των ασθενών;

Αγαπητοί φίλοι,

Τι σχέση μπορεί να έχουν τα μεταπτυχιακά προγράμματα με την αναβάθμιση της ποιότητας της ζωής των ασθενών; Διαβάζοντας τον πιο πάνω τίτλο, θα ήταν πράγματι δύσκολο να βρεθεί η συσχέτιση μεταξύ των μεταπτυχιακών προγραμμάτων και της ζωής των ασθενών.

Το ότι η Έρευνα είναι αναγκαία σε κάθε χώρα, είναι δεδομένο. Μπορεί να μην είναι απλό να γίνει άμεσα κατανοητό πώς η Έρευνα ωφελεί τους πολίτες, για τον απλούστατο λόγο ότι σε πολλές περιπτώσεις τα αποτελέσματα των ερευνών διαφαίνονται σε βάθος χρόνου. Είναι αρκετά πειστικό όμως, και καθόλου τυχαίο, ότι οι χώρες που έχουν υψηλή ποιότητα ζωής έχουν ανεπτυγμένη την ερευνητική τους δραστηριότητα.

Τα μεταπτυχιακά προγράμματα που προσφέρονται από τη Σχολή του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, τη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου έχουν αυτόν το σκοπό. Εκτός από το ότι στοχεύουν να εκπαιδεύσουν και να καταρτίσουν τη νέα γενιά των επιστημόνων των Βιοϊατρικών επιστημών, έχουν απώτερο στόχο να βοηθήσουν τον ασθενή. Πώς; Όλα τα ερευνητικά προγράμματα των μεταπτυχιακών φοιτητών, δηλαδή οι διατριβές τους, σχετίζονται άμεσα με τον ασθενή. Στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου υπάρχει μια πλειάδα από ερευνητικά προγράμματα που στόχο έχουν να αντιμετωπίσουν ασθένειες και έτσι εξυπηρετούν την αποστολή του Ινστιτούτου.

Πολλά από αυτά τα προγράμματα έχουν στόχο την πρόληψη, άλλα και τη διάγνωση και την πρόγνωση, και ορισμένα τη θεραπεία των ασθενειών. Τέτοια είναι και τα ερευνητικά προγράμματα που αναλαμβάνουν οι φοιτητές μας για τις μεταπτυχιακές τους σπουδές, που οδηγούν στους τίτλους MSc και PhD. Οι φοιτητές ενσωματώνονται από την πρώτη μέρα στις Κλινικές ή τα Εργαστηριακά Τμήματα του Ινστιτούτου έτσι ώστε να παίρνουν όλα τα ερεθίσματα από τις υπηρεσίες προς τους ασθενείς και τα υπόλοιπα ερευνητικά έργα, αποσκοπώντας έτσι στη μέγιστη απόδοση και κατά συνέπεια στο μέγιστο όφελος προς τους ασθενείς. Οι φοιτητές μας είναι στην πρώτη γραμμή ενάντια στις ασθένειες!



Λεωνίδας Α. Φυλακτού
Αναπληρωτής Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής
Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

Τελειώνοντας, θα ήθελα να πω ότι προσβλέπω με μεγάλη ικανοποίηση στην έναρξη των καινούριων μας μεταπτυχιακών προγραμμάτων το Σεπτέμβριο. Προγράμματα MSc και PhD στις Νευροεπιστήμες αλλά και ένα καινούριο MSc στη Βιοϊατρική Έρευνα για όσους θέλουν να δοκιμαστούν στην έρευνα. Ακόμη περισσότερη ενίσχυση προς τους ασθενείς μας ενάντια στις ασθένειες!

ΟΜΑΔΑ ΜΕΤΑΦΡΑΣΤΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Η Ομάδα Μεταφραστικής Γενετικής δημιουργήθηκε το 2012 από τον Καθηγητή Φίλιππο Πατσαλή και είναι η μοναδική στο Ινστιτούτο που δραστηριοποιείται αποκλειστικά με την έρευνα. Είναι αφοσιωμένη στα θέματα της μη επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης και της εμβρυϊκής γονιδιωματικής και μεθλιωματικής γενετικής.

Η προγεννητική διάγνωση στοχεύει τόσο στον εντοπισμό των πιο κοινών ανευπλοειδιών, όπως είναι το Σύνδρομο Down, όσο και άλλων γενετικών ανωμαλιών. Μέχρι πρότινος, η προγεννητική διάγνωση γινόταν μόνο με επεμβατικές μεθόδους, οι οποίες είναι συνδεδεμένες με περίπου 1% ρίσκο αποβολής του εμβρύου. Προκειμένου να μειωθεί ο αριθμός των αποβολών λόγω των επεμβατικών μεθόδων, η Ομάδα έχει ως στόχο την ανάπτυξη νέων μεθοδολογιών για τη μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση μέσω εμβρυοειδικών δεικτών στο μητρικό αίμα, προκειμένου να προσδιοριστούν οι γενετικές ανωμαλίες στα πρώτα στάδια της κύησης.

Η έρευνα της Ομάδας χρηματοδοτείται από ανταγωνιστικά και υψηλού κύρους προγράμματα, όπως το ERC Advance Grant. Μέσα στα πλαίσια των προγραμμάτων αυτών, η Ομάδα ολοκλήρωσε την ανάλυση ολόκληρου του μεθλιωμένου γονιδιώματος χρησιμοποιώντας την τεχνική "Bisulfite Conversion" σε συνδυασμό με μεθόδους αλληλούχισης DNA «νέας γενιάς». Η τεχνική αυτή θα βοηθήσει στην ταυτοποίηση διαφορικά μεθλιωμένων νουκλεοτιδίων μεταξύ μητρικού και εμβρυϊκού DNA και ακολούθως την εφαρμογή τους στη μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση.

Επίσης, οι επιστήμονες της Ομάδας εφαρμόζοντας τη μέθοδο ανοσοκατακρήμνισης μεθλιωμένου DNA σε συνδυασμό με (υπέρ)-υψηλής ανάλυσης μικροσυστοιχίες και τη μεθοδολογία αλληλούχισης «νέας γενιάς» κατάφεραν να επιβεβαιώσουν την παρουσία διαφορικής μεθλίωσης μεταξύ εμβρυϊκού και μητρικού ιστού σε ένα μεγάλο αριθμό περιοχών στα χρωμοσώματα 13, 18, 21 και X. Στη συνέχεια, η Ομάδα προχώρησε στο χαρακτηρισμό διαφορικά μεθλιωμένων περιοχών όσον αφορά, τη διακύμανση της μεθλίωσης μεταξύ εμβρυϊκού DNA και DNA μητρικού περιφερικού αίματος μεταξύ διαφορετικών στόμων.

Η έρευνα κατέληξε στο συμπέρασμα ότι, παρά τη μεταβλητότητα της μεθλίωσης μεταξύ των δειγμάτων, η μέθοδος παρέχει μια σαφή διάκριση μεταξύ του εμβρυϊκού και μητρικού ιστού. Η έρευνα αυτή επιχορηγείται από το Ευρωπαϊκό Πρόγραμμα Angel-Lab και έχει ως απώτερο σκοπό τη δημιουργία ενός «εργαστηρίου σε τσιπ» (Lab-on-a-Chip), που θα προσφέρει τη δυνατότητα μη επεμβατικού εντοπισμού γενετικών παθήσεων κατά τη διάρκεια της κύησης.

Το προσωπικό της Ομάδας αποτελείται από τέσσερις μεταδιδακτορικούς επιστήμονες και δύο ερευνητικούς συνεργάτες. Επιπλέον, η Ομάδα συμμετέχει στα εκπαιδευτικά προγράμματα που προσφέρονται από τη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου και φιλοξενεί μεταπτυχιακούς φοιτητές της Σχολής και του Πανεπιστημίου Κύπρου. Η Ομάδα έχει στη συλλογή της πολλά επιστημονικά άρθρα και συμμετέχει σε συνέδρια, όπου τα μέλη της έχουν την ευκαιρία να παρουσιάσουν την εργασία τους στην Κύπρο και στο εξωτερικό.



Από αριστερά: Άννα Κερανού, Μαρία Νεοφύτου, Σπύρος Στυλιανού, Σκεύη Κυριάκου, Χρυσάνθη Λεοντίου, Μάριος Ιωαννίδης

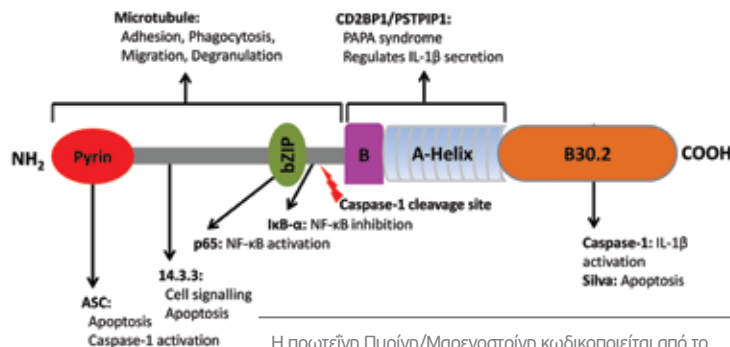
Κληρονομικά Σύνδρομα Περιοδικού Πυρετού Μεσογειακός Πυρετός, μία συχνή κληρονομική ασθένεια στην Κύπρο

Τα σύνδρομα περιοδικού πυρετού (ΣΠΠ) είναι νοσήματα που χαρακτηρίζονται από επεισόδια επαναλαμβανόμενων πυρετών μετά από παθολογικά έντονη φλεγμονή. Τα περισσότερα από τα σύνδρομα αυτά είναι κληρονομικά και κληρονομούνται με τον αυτοσωμικό επικρατούντα ή υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Τα πιο συχνά ΣΠΠ για τα οποία έχουν αναγνωριστεί παθογόνες μεταλλάξεις είναι ο Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ – *MEFV* gene), το σύνδρομο TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome - *TNFRSF1A* gene) σχετιζόμενο με τον υποδοχέα του TNF, το σύνδρομο κρουοπυρινοπάθειας CAPS (Cryopyrin associated periodic syndrome - *NLRP3* gene) και το σύνδρομο υπερέκκρισης IgD με περιοδικό πυρετό HIDS (Hyper IgD Syndrome – *MVK* gene) λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου μεβαλονική κινάση¹.

Ο ΟΜΠ θεωρείται το συχνότερο κληρονομικό ΣΠΠ και κληρονομείται κατά το σωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και αφορά Ισούς Μεσογειακής και κυρίως Εβραϊκής και Αρμενικής καταγωγής. Την τελευταία δεκαετία το εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής σε συνεργασία με πλειάδα ιατρών, κυρίως παιδιάτρων και παθολόγων, έχει διαγνώσει σε μοριακό επίπεδο μεγάλο αριθμό Κύπριων ασθενών με μεταλλάξεις στο γονίδιο *MEFV* του ΟΜΠ². Απόρροια των αποτελεσμάτων που προκύπτουν από την παραπάνω μελέτη, η συχνότητα των υγιών φορέων μετάλλαξης του γονιδίου *MEFV* στον Κυπριακό πληθυσμό υπολογίζεται να είναι περίπου 1:10 και η συχνότητα της ασθένειας 1:400.

Επί συνόλου 593 Κύπριων ασθενών με ΣΠΠ και οι οποίοι έχουν ελεγχτεί για μεταλλάξεις στο γονίδιο *MEFV* έχουν εντοπιστεί 70 ασθενείς με ομόζυγες ή σύνθετες μεταλλάξεις, 128 ετεροζυγώτες και 395 χωρίς μεταλλάξεις. Επομένως η περαιτέρω διερεύνηση για τυχόν μεταλλάξεις σε άλλα γονίδια που σχετίζονται με ΣΠΠ δεν πρέπει να αποκλείεται.



Η πρωτεΐνη Πυρίνη/Μαρενοστρίνη κωδικοποιείται από το γονίδιο *MEFV* και δομικά χαρακτηρίζεται από 5 αποτοκικούς φλεγμονώδεις τομείς.

Ο τρόπος δράσης του μεταλλαγμένου γονιδίου *MEFV* συνδέεται με το παθολογικό προϊόν της έκφρασής του που είναι η πρωτεΐνη πυρίνη ή μαρενοστρίνη. Η ύπαρξη της παθολογικής πρωτεΐνης οδηγεί στην ανεξέλεγκτη εκδήλωση της φλεγμονής. Το βασικό σύμπτωμα είναι τα υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού τα οποία χαρακτηρίζονται από σταθερή περιοδικότητα και μέση διάρκεια 2-4 ημέρες. Τα πυρετικά κύματα αγγίζουν τους 40°C, δεν καταστέλλονται με τα συνήθη αντιπυρετικά και λύονται από μόνα τους. Ασθενείς με υποτροπιάζοντα επεισόδια φλεγμονών μπορεί μακροχρόνια να αναπτύξουν δευτεροπαθή αμυλοείδωση. Η μακροχρόνια εναπόθεση αμυλοειδούς σε όργανα όπως η καρδιά, οι νεφροί, ο θυρεοειδής και το έντερο προκαλεί τη σταδιακή μείωση της λειτουργίας τους. Ως θεραπεία πρώτης γραμμής χορηγείται δια βίου η κολχικίνη. Σε βαρύτερες περιπτώσεις έχει δοκιμαστεί με ικανοποιητικά αποτελέσματα η χρήση ανοσοτροποποιητικών φαρμάκων ή βιολογικών παραγόντων (αντι-TNFα και αναστολείς της ιντερλευκίνης -1β).

Βιβλιογραφία

- Guidelines for the genetic diagnosis of hereditary recurrent fevers. Shinar Y, Obici L, Aksentijevich I, Bennetts B, Austrup F, Ceccherini I, Costa JM, De Leener A, Gattorno M, Kania U, Kone-Paut I, Lezer S, Livneh A, Moix I, Nishikomori R, Ozen S, Phylactou L, Risom L, Rowczenio D, Sarkisian T, van Gijn ME, Witsch-Baumgartner M, Morris M, Hoffman HM, Touitou I; Ann Rheum Dis. 2012.
- Familial Mediterranean fever associated with *MEFV* mutations in a large cohort of Cypriot patients. Neocleous V, Costi C, Kyriakou C, Kyriakides TC, Shammas C, Skordis N, Tounta M, Kyriakou S, Koliou M, Kousparou M, Onoufriou M, Hadjipanayis A, Iasonides M, Atamyan VN, Pierides A, Christophidou-Anastasiadou V, Tanteles GA, Phylactou LA. Ann Hum Genet. 2015.



Άρθρο

Δρ Βάσος Νεοκλέους, Μοριακός Γενετιστής
vassosn@cing.ac.cy - τηλ. 22 392 659 φαξ 22 392 817

Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας
Καθ. Λεωνίδας Α. Φυλακτού, Διευθυντής

Από εδώ, ξεκινάει η αναβάθμιση της ζωής των ασθενών

Από το 2012, χρονιά έναρξης λειτουργίας της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου (ΣΜΙΚ), αποτελώ μέλος της Σχολής αυτής και ως εκ τούτου και του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου. Μέτα από τρία χρόνια και όντας πλέον στο τρίτο έτος του διδακτορικού προγράμματος στη Μοριακή Ιατρική (PhD Molecular Medicine), βρισκω τον εαυτό μου πολύ τυχερό που μου δόθηκε η ευκαιρία να συνεχίσω τις σπουδές μου στη ΣΜΙΚ και να γνωρίσω από κοντά την έρευνα που διεξάγεται – με πολλή επιτυχία θα έλεγα – στον τόπο μας. Μέσω της παρακολούθησης των μαθημάτων κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους σπουδών, εμπλούτισα τις γνώσεις μου και ήρθα σε επαφή με τα διάφορα τμήματα του ΙΝΓΚ γνωρίζοντας έτσι τις δραστηριότητες και τα ερευνητικά τους ενδιαφέροντα.

Η εκπόνηση της διδακτορικής μου διατριβής πραγματοποιείται στο Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής με Διευθύντρια τη Δρ Ανθή Δρουσιώτου και Επιστημονικό Σύμβουλο το Δρ Πέτρο Π. Πέτρου. Η μελέτη επικεντρώνεται στη νόσο Pompe η οποία αποτελεί μια σπάνια γενετική ασθένεια που επηρεάζει το μεταβολισμό του γλυκογόνου. Οι ασθενείς που πάσχουν από τη νόσο Pompe, χαρακτηρίζονται κυρίως από μυϊκή εξασθένηση, αναπνευστική ανεπάρκεια και κινητικά προβλήματα. Η έρευνα αυτή πραγματοποιείται σε συνεργασία με τη Μονάδα Διαγονιδιακών Ποντικών και το Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου και Μοριακής Παθολογίας του ΙΝΓΚ και χρηματοδοτείται από το Telethon Κύπρου.

Η ευκαιρία που μου δόθηκε να συνεργαστώ με το Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής με βοήθησε να αναπτύξω δεξιότητες όσον αφορά στη σχεδίαση και πραγματοποίηση πειραμάτων για την απάντηση ενός ερωτήματος και στην απόκτηση κριτικής σκέψης, χαρακτηριστικά απαραίτητα για έναν ερευνητή. Αυτή η ευκαιρία της άμεσης σχέσης με το εργαστηριακό περιβάλλον είναι και ό, τι σημαντικότερο θεωρώ για κάποιον φοιτητή, πέρα από τις θεωρητικές γνώσεις που αποκτούν οι διδακτορικοί φοιτητές της ΣΜΙΚ κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους.

Πιστεύω ότι η δημιουργία της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου ήταν ένα μεγάλο κατόρθωμα για το ΙΝΓΚ, διότι μέσω της εκπαίδευσης ολοκληρώνεται η πολύχρονη προσφορά του Ινστιτούτου στην έρευνα και στην παροχή διαγνωστικών υπηρεσιών.

Αυτό θεωρώ ότι δίνει ένα πολύ σημαντικό πλεονέκτημα σε μας, τους φοιτητές της Σχολής, αφού δια μέσου της έρευνάς μας συμβάλλουμε στην αναβάθμιση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Αυτός είναι άλλωστε και ο πιο σημαντικός στόχος που μπορεί να έχει ένας ερευνητής και η κινητήριος δύναμη που δίνει νόημα στις καθημερινές προσπάθειες στο εργαστήριο!

Άρθρο

Ανθή Δημητριάδου
Διδακτορική Φοιτήτρια
Μοριακής Ιατρικής
Σχολή Μοριακής
Ιατρικής Κύπρου



CSMM GENIUS GENETICS QUIZ 2015

Η Σχολή μας, σε συνεργασία με το Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού, διοργάνωσαν τον 3ο Παγκύπριο διαγωνισμό γνώσεων CSMM Genius Genetics Quiz. Στην 1η θέση ισοβάθμισαν τα Λύκεια Αρχιεπισκόπου Μακαρίου Γ', Λευκωσία (Στέλλα Αναστασία Άρχοντα, Ρέα Κέρμυ, Μάρκος Νικολάου, Καθηγήτρια η Όλγα Χαραλάμπους) και Αγίου Νεοφύτου, Πάφος (Διαμάντω Τσιακνί, Θεράπων Κωνσταντίνου, Παναγιώτης Δημητρίου, Καθηγήτρια η Ροδούλα Αβραάμ) και στην 2η θέση το Λύκειο Κοκκινοχωριών Φώτη Πίττα (Έλενα Ηλία, Ελένη Χρίστου, Στέλιος Παναγή, Καθηγήτρια η Μέλπω Μουσιάμη). Το βραβείο της 1ης θέσης δίνει την ευκαιρία στους μαθητές να παρακολουθήσουν από κοντά τις δραστηριότητες των τμημάτων του Ινστιτούτου.



“BESTPRAC”: η νέα διοικητική πρόκληση του COST Action

Το Γραφείο Έρευνας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου συμμετέχει στη μοναδική Δράση του προγράμματος COST για Διοικητικούς Ερευνητές, BESTPRAC, «Η Φωνή των Διοικητικών/Διαχειριστών-Δημιουργώντας ένα δίκτυο Διοικητικής Αριστείας».

Μέσω της συγκεκριμένης Δράσης, ανακοινώθηκαν επιστημονικές αποστολές μικρής διάρκειας (STSM). Στόχος τους είναι να επιτρέψουν τη δικτύωση και την ανταλλαγή χρηματοοικονομικών, νομικών, διοικητικών εμπειριών, την ανταλλαγή και μεταφορά γνώσεων και την αύξηση της αποδοτικότητας στη διαχείριση του έργου (Project Management). Σε μια τέτοια αποστολή και μετά από επιτυχημένη πρόταση, είχα την ευκαιρία να επισκεφτώ το Max Planck Institute of Biochemistry στη Γερμανία. Το Max Planck είναι ένας ερευνητικός οργανισμός με συναφή, με το Ινστιτούτο, ερευνητικά ενδιαφέροντα. Κατά τη διάρκεια της επίσκεψης, έγινε ανταλλαγή πρακτικών εμπειριών και γνώσεων στον τομέα διαχείρισης ερευνητικών προγραμμάτων και παράλληλα εμπειριών για το σχεδιασμό και εφαρμογή ερευνητικών προγραμμάτων στους τομείς ενδιαφέροντος. Παράλληλα, έχουν δημιουργηθεί σημαντικές προοπτικές πιθανής μελλοντικής συνεργασίας.

Βιώνοντας την καθημερινότητα ενός ερευνητικού οργανισμού αποτελεί ίσως τον πιο αποτελεσματικό τρόπο απόκτησης και προσαρμογής των γνώσεων και εμπειριών, επιτρέποντας τη δικτύωση και την ανταλλαγή χρηματοοικονομικών, νομικών και διοικητικών εμπειριών. Μέσω αυτής της αποστολής αποκτήθηκαν πρακτικές για καλύτερη και πιο αποτελεσματική διαχείριση των ερευνητικών μας προγραμμάτων όπως η τήρηση ολοκληρωμένου επιστημονικού και οικονομικού φακέλου του έργου, ο οποίος να περιλαμβάνει όλα τα πρωτότυπα δικαιολογητικά για τις δαπάνες του συγκεκριμένου έργου. Η πρακτική αυτή η οποία εφαρμόζεται στο συγκεκριμένο κέντρο θα προσπαθήσουμε να υιοθετηθεί και στο Ινστιτούτο μας, προσαρμοσμένη βέβαια με τις ιδιαιτερότητες του Ινστιτούτου.

Περαιτέρω, μέσω της συγκεκριμένης Δράσης και μετά από ακόμα μια επιτυχημένη πρόταση, συμμετείχα σε μια συνάντηση/εργαστήριο που έγινε πρόσφατα μεταξύ τριών ομάδων εργασίας, (ομάδα διοίκησης, ομάδα οικονομικών, και ομάδα νομικών θεμάτων). Εκεί παρουσιάστηκε η δουλειά του Γραφείου Έρευνας και οι πρακτικές τις οποίες ακολουθούμε, δίνοντας παραδείγματα αποτελεσματικών και μη αποτελεσματικών τρόπων αντιμετώπισης των καθημερινών μας προκλήσεων και ανταλλάσσοντας απόψεις και πρακτικές με αντίστοιχα γραφεία μεγάλων ερευνητικών κέντρων και πανεπιστημίων όπως Max Planck, University College London, Imperial College κλπ.

Για τους Διοικητικούς Διαχειριστές ερευνητικών προγραμμάτων και ειδικά ερευνητικών κέντρων όπως το Ινστιτούτο, το BESTPRAC αποτελεί ένα ζωτικής σημασίας εργαλείο για την ενίσχυση των υφιστάμενων δικτύων, την προώθηση συνεργασιών αλλά και την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών και εμπειριών με στόχο την αναβάθμιση των υφιστάμενων υπηρεσιών προς τους επιστήμονες μας.

Το Γραφείο Έρευνας του ΙΝΓΚ θα συνεχίσει να είναι ενεργό μέλος της συγκεκριμένης Δράσης προσπαθώντας να αδράξει κάθε ευκαιρία για καλύτερες και πιο αποτελεσματικές υπηρεσίες.



Άρθρο
Άντρη Χαραλάμπους
Λειτουργός Ερευνητικών Προγραμμάτων
Γραφείο Έρευνας
andric@cing.ac.cy
τηλ. 22 392 849
φαξ 22 392641

Έλεγχος και διερεύνηση των μοριακών μηχανισμών δράσης ουσιών για τη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας

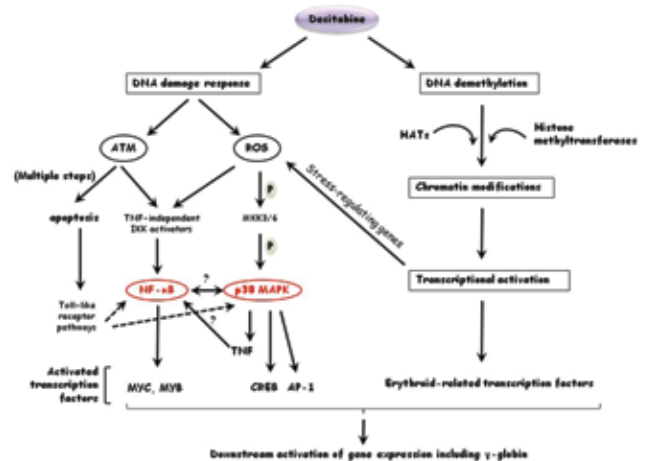
Η φαρμακολογική ενεργοποίηση των γονιδίων της γ-σφαιρίνης για την παραγωγή της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (HbF) είναι μια πολύ υποσχόμενη θεραπευτική προσέγγιση για τη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας. Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη μπορεί να λειτουργήσει σε αντικατάσταση της απύσας ενήλικης αιμοσφαιρίνης και να επιφέρει σημαντική βελτίωση των κλινικών συμπτωμάτων των ασθενών. Ωστόσο, οι ουσίες που χρησιμοποιούνται σήμερα για το σκοπό αυτό έχουν περιορισμένη εφαρμογή λόγω χαμηλής δράσης, παρενεργειών και μη σταθερής ανταπόκρισης από τους ασθενείς. Ως εκ τούτου, ο εντοπισμός νέων ουσιών που διεγείρουν την γ-σφαιρίνη είναι ζωτικής σημασίας. Στην παρούσα εργασία, μελετήθηκε ο μηχανισμός επαγωγής της HbF από την decitabine, μία ουσία με σημαντική δράση όσον αφορά την επανενεργοποίηση της γ-σφαιρίνης, με σκοπό την εύρεση κατάλληλων στόχων για φαρμακευτική αγωγή.

Καθώς η decitabine προκαλεί υπομεθυλίωση του DNA, μελετήθηκε η μεθυλίωση του DNA και των ιστονών στους υποκινητές των β-ανάλογων σφαιρινών και στο LCR (περιοχή ελέγχου του β-γονιδιακού τύπου) με ανοσοκατακρήμιση χρωματίνης (ChIP) σε καλλιέργειες ερυθροβλαστικών κυττάρων (EPC) από υγιή άτομα. Τα ευρήματα έδειξαν ότι η decitabine δεν επηρεάζει τα επίπεδα μεθυλίωσης του DNA στον υποκινητή της γ-σφαιρίνης αλλά αυξάνει τη μεθυλίωση των ιστονών στο LCR. Παράλληλα, τα επίπεδα της γονιδιακής έκφρασης δέκα γνωστών μεταγραφικών παραγόντων που σχετίζονται με την ερυθροποίηση, μελετήθηκαν με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης σε πραγματικό χρόνο, στην παρουσία και απουσία της ουσίας.

Περαιτέρω, ο μοριακός μηχανισμός δράσης της decitabine μελετήθηκε στο επίπεδο του πρωτεώματος χρησιμοποιώντας τη μέθοδο iTRAQ για να διερευνηθούν οι επιπτώσεις της ουσίας στο πρωτέωμα καλλιτεργιών από υγιή και θαλασσαιμικά άτομα. Τα ευρήματα δείχνουν ότι η decitabine προάγει την παραγωγή της HbF μέσω της ενεργοποίησης μεταγραφικών μονοπατιών.

Άρθρο
Δρ. Άντρια Θεοδώρου
τηλ. 22 392 656
φαξ. 22 392 615
andriat@cing.ac.cy

Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας
Δρ. Μαρίνα Κλεάνθους, Διευθύντρια



Προτεινόμενο μοντέλο δράσης της decitabine για ενεργοποίηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης

Ένα από αυτά τα μονοπάτια είναι το NF-κB. Είκοσι επτά πρωτεΐνες συσχετίστηκαν με τη δράση της decitabine. Δύο από αυτές είναι η ARHGAP4 και EGLN2, δύο πρωτεΐνες που είχαν προηγουμένως συσχετιστεί με επανενεργοποίηση της γ-σφαιρίνης, και την ερυθροποίηση που προκαλείται από υποξία, αντιστοίχως. Επίσης, η έκφραση του ενζύμου USP11 αυξήθηκε εκτεταμένα στην παρουσία της decitabine. Με βάση τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής, προτείνουμε το μοντέλο δράσης της decitabine που περιγράφεται στο σχήμα 1. Μονοπάτια και πρωτεΐνες που αναφέρονται στο μοντέλο αυτό, μπορούν να ερευνηθούν περαιτέρω για φαρμακευτική στόχευση ως θεραπεία για τη β-θαλασσαιμία.

Απόκτηση Διδακτορικού



Η Άντρια Θεοδώρου του Τμήματος Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας έλαβε το διδακτορικό της στο Τμήμα Αιματολογίας της Ιατρικής Σχολής του King's College London σε συνεργασία με το ΙΝΓΚ. Η ερευνητική της εργασία έχει τίτλο «Μελέτη της δραστηριότητας και του μηχανισμού δράσης ενεργοποιητών της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης».



Η Νατάσα Σχιζας της ομάδας του Εργαστηρίου Νευροεπιστημών, έλαβε το διδακτορικό της στην Ιατρική Γενετική από το Τμήμα Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου σε συνεργασία με το ΙΝΓΚ. Η ερευνητική της εργασία έχει τίτλο «Διαγωνιδιακή αντικατάσταση της κενεξίνης32 στα ολιγοδενδροκύτταρα του εγκεφάλου πετυχαίνει τη διάσωση του μοντέλου υπομυελίνωτικής λευκοδυστροφίας».



Το TELETHON εκφράζει τις θερμές του ευχαριστίες στον Σύνδεσμο Εφεδρών Καταδρομέων για την άφογη διοργάνωση της εκδήλωσης 'Παιχνίδι Περιπέτειας' την Κυριακή 10 Μαΐου, στον εκδρομικό χώρο του Μαχαιρά. Οι έφεδροι καταδρομείς χάρισαν στο κοινό μία πολύ καλή εκδήλωση, συναρπαστική για μικρούς και μεγάλους, με παιχνίδια, δοκιμασίες και δραστηριότητες. Από την εκδήλωση δεν έλειπε το σουβλάκι το οποίο ετοίμασε ο σεφ Βασίλης Αντρέου και η ομάδα του, αφιλοκερδώς. Ευχαριστίες επίσης θα θέλαμε να δώσουμε στο 40° Σύστημα Προσκόπων Έγκωμης για την εθελοντική του συνεισφορά στην εκδήλωση.

Νέα του ΙΝΓΚ

«Υψηλό προφίλ και γνώση» το ΙΝΓΚ

Επίσημη επίσκεψη στο ΙΝΓΚ πραγματοποίησε ο Διευθυντής του Ευρωπαϊκού Κέντρου Πρόληψης και Ελέγχου Ασθενειών, κ. Marc Sprenger, ο οποίος εξέφρασε το θαυμασμό του για το Ινστιτούτο, επισημαίνοντας ότι *«είναι ένα μεγάλο κατόρθωμα η δημιουργία του, δεδομένου του μικρού πληθυσμού της χώρας, το οποίο διαθέτει υψηλό προφίλ και γνώση»*.



Αναγνώριση από το περιοδικό Nature

Το διεθνώς αναγνωρισμένο επιστημονικό περιοδικό "Nature" έκανε ιδιαίτερη αναφορά στην Κύπρο και στο ΙΝΓΚ, σημειώνοντας ότι, παρόλο που η Κύπρος έχει μικρό πληθυσμό, βρίσκεται στην κορυφή της παραγωγικότητας όσον αφορά στους ερευνητές που διαθέτει, και ανταγωνίζεται χώρες όπως το Ηνωμένο Βασίλειο και τη Γερμανία.

Ημερίδα για τον καρκίνο του μαστού

Το Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας του ΙΝΓΚ μαζί με την Ευγορα Donna διοργάνωσαν μία άκρως ενδιαφέρουσα Ημερίδα, κατά την οποία παρουσιάστηκαν μελέτες/διαλέξεις για τη γενετική, επιδημιολογία, γενωμική και πρωτεομική του καρκίνου του μαστού, καθώς επίσης για τη σημασία της μεσογειακής διατροφής στον καρκίνο του μαστού.

Στα φαρμακεία το NEUROASPIS rlp10

Η εταιρεία ερευνών PALUPA Medical Ltd, στην οποία μετέχει και το ΙΝΓΚ, μέσω του θεσμού των Εκκολλητηρίων του Υπουργείου Εμπορίου και Βιομηχανίας, ανακοίνωσε μόλις πρόσφατα την παραχώρηση της αποκλειστικής διάθεσης στην κυπριακή αγορά του καινοτόμου διατροφo-φαρμακευτικού σκευάσματος στην Εταιρεία Novagem, με την εμπορική ονομασία "NEUROASPIS rlp10". Μέσα στους επόμενους 6-8 μήνες θα διατίθεται και στις ευρωπαϊκές αγορές. Το σκεύασμα, κατά τους δημιουργούς του, έχει δείξει μεγάλη θεραπευτική επίδραση στη μείωση της συχνότητας των υποτροπών και της εξέλιξης της αναπηρίας στους ασθενείς με Πολλαπλή Σκλήρυνση. Δημιουργοί του σκευάσματος αυτού, είναι ο Δρ Μάριος Παντζαρής, Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής Γ' του ΙΝΓΚ, Δρ Ιωάννης Πατρίκιος και Δρ Γιώργος Λουκαΐδης.

Πρόγραμμα συλλογής και ορθής καταστροφής φαρμάκων

Μέσα στο πλαίσιο των περιβαλλοντικών και κοινωνικών δραστηριοτήτων του ΙΝΓΚ και της ΣΜΙΚ, ετοιμάσαμε ειδικούς κάδους στους χώρους μας, παρακινώντας το κοινό όπως τοποθετεί εκεί ληγμένα ή άχρηστα φάρμακα. Τα φάρμακα που συλλέγονται θα καταστρέφονται με τρόπο που να διασφαλίζει τη μέγιστη δυνατή προστασία του περιβάλλοντος. Η προσπάθειά μας αυτή στηρίζεται από την KLINETE LTD.

Διεθνείς Ειδήσεις

Ερευνητές από το Πανεπιστήμιο του Cambridge έχουν δημοσιεύσει στο Nature Communications (12 Μαΐου 2015) έρευνα που αποκαλύπτει την εποχιακή μεταβλητότητα στην έκφραση γονιδίων του ανθρώπινου ανοσοποιητικού συστήματος. Τα αποτελέσματα αυτής της έρευνας βοηθούν στο να εξηγήσουν την εποχικότητα συγκεκριμένων μολυσματικών ασθενειών καθώς και χρόνιων παθήσεων. doi:10.1038/ncomms8000