



## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Το Κλινικό Τμήμα του Ινστιτούτου  
Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου

2

Διερεύνηση των μηχανισμών  
ουβικιτινίωσης στον καρκίνο του  
μαστού και προστάτη

3

TELETHON

4-5

Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου

6

Μελέτη έκφρασης νέας μεταλλάξης  
του γονιδίου *MFN2* που βρέθηκε  
σε Κύπριους ασθενείς με νευροπάθεια  
Charcot-Marie-Tooth

7

ΝΕΑ ΙΝΓΚ

8

## Γνωρίζεις ότι ...

Το ΙΝΓΚ έχει αναλάβει ως Κέντρο

Αναφοράς πολλά εθνικά προγράμματα,  
όπως η διάγνωση και η πρόληψη της  
θαλασσαιμίας, της Αταξίας του Φριντσαϊχ,  
του Σύνδρομου Down, των μεταβολικών  
νοσημάτων και του καρκίνου του μαστού.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ σε όλους εσάς για τη  
στήριξη και τη συμπαράστασή σας!



Μεγάλος  
Χορηγός:



Στηρίζουν:



Με την πραγματοποίηση των τριών κύριων εκδηλώσεων του ΤΕΛΕΘΟΝ, της μεγάλης εκδήλωσης στο Προεδρικό Μέγαρο, τον Τηλεμαραθώνιο στην Τηλεόραση ΣΙΓΜΑ αλλά και τον έρανο, έχοντας στο πλάι μας τους σταθερούς συνοδοιπόρους υποστηρικτές μας, την ΟΠΑΠ Κύπρου ως Μεγάλο Χορηγό τον Εκδοτικό Οίκο ΔΙΑΣ και την Τηλεόραση ΣΙΓΜΑ, η καρδιά του κόσμου κτύπησε. Συμπαραστάτες σε αυτό το δύσκολο έργο όλοι εσείς! Είναι συγκινητικό και συνάμα ευχάριστο να ξέρεις ότι πορεύεσαι με σταθερούς συνεργάτες, υποστηρικτές, φίλους, εθελοντές... για έναν κοινό σκοπό. Τον συνάνθρωπό μας... Σας ευχαριστούμε!

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΕΚΔΟΣΗΣ: Καθ. Λεωνίδα Α. Φιλακτού

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

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

## Το Κλινικό Τμήμα του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου

Στο Κλινικό Τμήμα του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ) λειτουργούν πέντε Νευρολογικές Κλινικές και η Κλινική Γενετική, οι οποίες παρέχουν εξειδικευμένες υπηρεσίες για νευρολογικές, νευρομυϊκές και γενετικές ασθένειες. Λειτουργεί επίσης Νευρολογικός Θάλαμος ο οποίος παρέχει τριτοβάθμια φροντίδα στους ασθενείς, τόσο για διαγνωστικές εξετάσεις, όπως παρακεντήσεις, βιοψίες μυών, μελέτη ύπνου, εγκεφαλογραφήματα όσο και για χορήγηση θεραπειών.

Την παρακολούθηση των ασθενών, υποστηρίζει παράλληλα, πολυθεματική ομάδα, η οποία περιλαμβάνει Ορθοπαιδικό, Καρδιολόγο, Γαστρεντερολόγο, Πνευμονολόγο, Ενδοκρινολόγο, Ψυχολόγο, Διατροφολόγο και Λογοθεραπευτή, προσφέροντας έτσι στους ασθενείς ολοκληρωμένη ιατρική φροντίδα.

Στο Κλινικό Τμήμα παρέχονται επίσης οι πιο κάτω υπηρεσίες:

- **Εργαστήριο Νευροφυσιολογίας, Ηλεκτρομυογραφίας και Νευροαγγειολογίας**, όπου διεξάγονται ηλεκτρομυογραφήματα, νευρογραφήματα, εγκεφαλογραφήματα, μελέτη ύπνου, προκλητά δυναμικά, υπερηχογραφήματα κτλ.
- **Φυσικοθεραπευτήριο**, όπου παρέχονται προγράμματα φυσιοθεραπείας στους ασθενείς καθώς και προγράμματα εκπαίδευσης σε ασθενείς/φροντιστές.
- **Κοινωνική Υπηρεσία**, μέσα από την οποία παρέχονται υπηρεσίες ψυχοκοινωνικής υποστήριξης στους ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- **Φαρμακείο**, το οποίο εξυπηρετεί εσωτερικούς και εξωτερικούς ασθενείς.

Για την καλή λειτουργία του Κλινικού Τμήματος καθώς και για την αποφυγή επιπρόσθετης ταλαιπωρίας στους ασθενείς, έχουν καθοριστεί συγκεκριμένες διαδικασίες.

### Διαδικασίες εγγραφής

#### • Παραπεμπτικό

Απαραίτητη προϋπόθεση για την παρακολούθηση ασθενή στο ΙΝΓΚ, είναι η παραπομπή (παραπεμπτικό) από Ειδικευμένο Γιατρό (Νευρολόγο ή Νευροχειρουργό). Ο ασθενής πρέπει να προσκομίσει το απαιτούμενο παραπεμπτικό, το οποίο ελέγχεται και αξιολογείται από τους Νευρολόγους Γιατρούς του ΙΝΓΚ, με

στόχο τον καθορισμό ραντεβού ανάλογα με τη σοβαρότητα του κάθε περιστατικού. Όταν ο ασθενής έχει παραπεμπτικό από τον κρατικό τομέα και είναι δικαιούχος κάρτας νοσηλείας, τότε οι υπηρεσίες που του παρέχονται στο ΙΝΓΚ είναι δωρεάν (έκτος από εξειδικευμένες εργαστηριακές αναλύσεις που αποστέλλονται στο εξωτερικό). Οι δε ασθενείς που παραπέμπονται από Ιδιώτες Γιατρούς ή Γιατρούς άλλων ειδικοτήτων των κρατικών νοσηλευτηρίων, δεν είναι δικαιούχοι δωρεάν περίθαλψης στο ΙΝΓΚ.

#### • Διαδικασία εγγραφής και ραντεβού

Οι ασθενείς προσέρχονται μόνο με ραντεβού, το οποίο έχει οριστεί από προηγουμένως από τις γραμματείες των εξωτερικών ιατρείων. Στο πρώτο ραντεβού οι ασθενείς προσκομίζουν το παραπεμπτικό και δημιουργείται ο προσωπικός ιατρικός φάκελός τους με την καταχώριση των προσωπικών του στοιχείων. Εκδίδεται η προσωπική ιατρική κάρτα με τον αριθμό του φακέλου του ασθενή, η οποία χρησιμοποιείται για τα μελλοντικά ραντεβού. Εξερχόμενοι από τα ιατρεία, καθορίζουν την επόμενη επίσκεψη στο γιατρό, καθώς επίσης και οποιαδήποτε άλλα ραντεβού χρειάζονται, για εξετάσεις, αναλύσεις ή και εισαγωγή στον Νευρολογικό Θάλαμο.

Τα ραντεβού με το Φυσικοθεραπευτήριο και την Κοινωνική Υπηρεσία γίνονται κατόπιν εισήγησης από τους Νευρολόγους Γιατρούς του Κλινικού Τμήματος. Τα ραντεβού ορίζονται κατευθείαν από τους επαγγελματίες των δύο υπηρεσιών.

Το Κλινικό Τμήμα είναι στελεχωμένο από αξιόλογο επιστημονικό και παραϊατρικό προσωπικό. Οι Κλινικές, τα Εξωτερικά Ιατρεία και ο Θάλαμος ασθενών είναι στελεχωμένα από έμπειρους εξειδικευμένους γιατρούς, νοσηλευτές/τριες, βοηθούς θαλάμου και άλλους λειτουργούς. Συντονιστής του Κλινικού Τμήματος είναι η Δρ Ελένη Ζαμπά-Παπανικολάου.

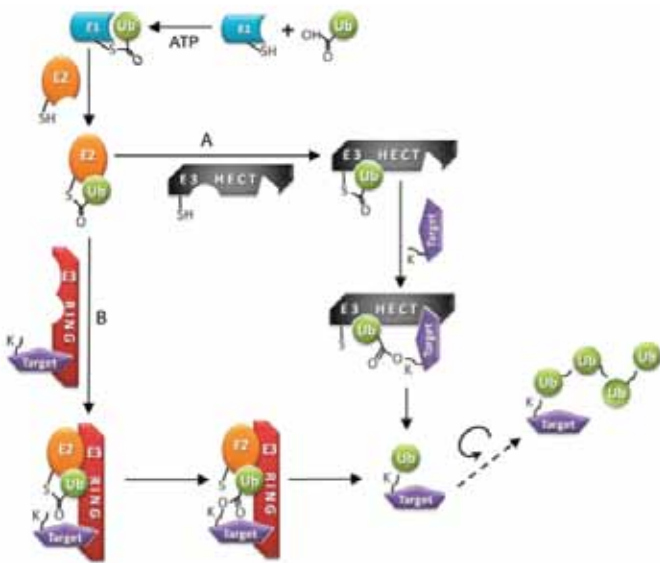


Για πληροφορίες και ραντεβού μπορείτε να επικοινωνείτε στο τηλέφωνο 22 358600.

## Διερεύνηση των μηχανισμών ουβικιτινίωσης στον καρκίνο του μαστού και του προστάτη

Το Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας έχει οργανώσει ένα ερευνητικό πρόγραμμα που στοχεύει στη μελέτη τροποποιημένων με ουβικιτίνη πρωτεϊνών γενικά, αλλά και το ρόλο τους στον καρκίνο του μαστού και του προστάτη.

Όπως είναι γνωστό, η λειτουργική πολυμορφία και η δυναμική του ευκαρυωτικού πρωτεόματος εστιάζεται κυρίως στις μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις των πρωτεϊνών, όπως για παράδειγμα τη φωσφορυλίωση, τη μεθυλίωση, την ακετυλίωση και την ουβικιτινίωση. Ο μηχανισμός της ουβικιτινίωσης καταλύεται από 3 ένζυμα, E1 (ubiquitin-activating enzyme), E2 (ubiquitin-conjugating enzyme), E3 (ubiquitin-ligase enzyme) και οδηγεί στην προσθήκη μίας μικρής πρωτεΐνης, της ουβικιτίνης στην πρωτεΐνη-στόχο. Επανάληψη του κύκλου ουβικιτινίωσης οδηγεί στη δημιουργία αλυσίδων ουβικιτίνης (polyubiquitin chains).



Το μονοπάτι της ουβικιτινίωσης. Το C-άκρο της ουβικιτίνης ενεργοποιείται από ένα E1 ένζυμο (ubiquitin activating enzyme). Η ενεργοποιημένη ουβικιτίνη μεταφέρεται σε ένα E2 ένζυμο (ubiquitin conjugating enzyme). Τέλος, με τη βοήθεια ενός E3 ενζύμου λήγσης, είτε E3-HECT είτε E3-RING, η ουβικιτίνη συνδέεται μέσω του C-άκρου της, στην ε-αμινομάδα ενός υπολείμματος θιολίνης της πρωτεΐνης-στόχου

Ισχυρές ενδείξεις που προκύπτουν από πολλαπλές επιστημονικές μελέτες, υποστηρίζουν ότι η επισήμανση πρωτεϊνών με αλυσίδα ουβικιτίνης συγκεκριμένης τοπολογίας έχει ως αποτέλεσμα τη διοχέτευσή τους σε συγκεκριμένες κυτταρικές διεργασίες, π.χ. πρωτεΐνες επισήμασμένες με Lys48 αλυσίδα ουβικιτίνης οδηγούνται στο πρωτεόσωμα για αποικοδόμηση ενώ η επισήμανση με Lys63 αλυσίδα ουβικιτίνης οδηγεί τις πρωτεΐνες σε άλλα μονοπάτια όπως επιδιόρθωση DNA, μεταφορά πρωτεϊνών και ρύθμιση πρωτεϊνοσύνθεσης.

Πολλαπλές παθοφυσιολογικές διαταραχές όπως διαταραχές του ανοσοποιητικού συστήματος ή της καρκινογένεσης, έχουν συνδεθεί με λειτουργικές δυσλειτουργίες του μηχανισμού ουβικιτινίωσης. Η περαιτέρω διερεύνηση των μηχανισμών ουβικιτινίωσης οι οποίοι συνεργούν στη διατήρηση της ομαλής λειτουργίας πληθώρας ζωτικών κυτταρικών διεργασιών, θα οδηγήσει στην καλύτερη κατανόηση διαφόρων ασθενειών και στην αποτελεσματικότερη αντιμετώπισή τους. Το γεγονός αυτό υπογραμμίζεται και από την έγκριση του πρώτου αναστολέα πρωτεοσώματος (proteasome inhibitor), bortezomib, το οποίο μπλοκάρει την αποικοδόμηση ουβικιτινωμένων πρωτεϊνών. Επιπρόσθετα και άλλα υπό κλινική μελέτη φάρμακα τα οποία στοχεύουν τον μηχανισμό ουβικιτινίωσης.

Στην παρούσα μελέτη θα χρησιμοποιηθεί φασματομετρία μάζας υψηλής διακριτικότητας (high resolution mass spectrometry) για τη διερεύνηση των τροποποιημένων με ουβικιτίνη πρωτεϊνών. Σκοπός της έρευνας είναι η κατανόηση των μηχανισμών ουβικιτινίωσης που εμπλέκονται στην ανάπτυξη και εξέλιξη των καρκίνων του μαστού και προστάτη, το οποίο με τη σειρά του μπορεί να οδηγήσει στην αναγνώριση τόσο βιοδεικτών για έγκαιρη διάγνωση όσο και πιθανών φαρμακευτικών στόχων.

### Βιβλιογραφία

The role of ubiquitin-binding domains in human pathophysiology  
Kleitos Sokratous, Andreas Hadjisavvas, Eleftherios Diamandis, Kyriacos Kyriacou  
Crit. Rev. Clin. Lab. Sci. 2014, 51, 280-290



Η εγκαθίδρυση της Υποδομής Μεταφραστικής Έρευνας επιχορηγείται από τους ακόλουθους οργανισμούς:

- Χορηγία από το Βασίλειο της Νορβηγίας (Norway Grant) μέσω της Γενικής Διεύθυνσης Ευρωπαϊκών Προγραμμάτων Συντονισμού και Ανάπτυξης της Κυπριακής Δημοκρατίας.
- Το έργο ΝΕΑ ΥΠΟΔΟΜΗ/ΝΕΚΥΠ/0311/17 το οποίο συγχρηματοδοτείται από τον Ευρωπαϊκό Τομέα Περιφερειακής Ανάπτυξης και την Κυπριακή Δημοκρατία μέσω του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας.
- Το Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου

### Αρθρογραφία

Δρ. Κλέιτος Σωκράτους  
Post Doctoral Fellow  
Τηλ. 22392816  
kleitoss@cing.ac.cy

Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας  
Καθ. Κυριάκος Κυριάκου, Διευθυντής



## TELETHON 2016

Η πιο ζεστή αγκαλιά για τους μωπαθείς συνανθρώπους μας

TELETHON  
2016

Μεγάλος  
Χορηγός:



Σπρίτζου:

Ολοκληρώθηκαν τον Ιούνιο με επιτυχία οι κύριες εκδηλώσεις του TELETHON 2016. Για ακόμα μία χρονιά το TELETHON θα βοηθήσει τους πάσχοντες συνανθρώπους μας και αυτό χάρη σε όλους αυτούς που βοήθησαν με τη μικρή ή μεγάλη συνεισφορά τους. Για ακόμα μία χρονιά κρατάμε την ελπίδα ζωντανή παλεύοντας για τη θεραπεία μέσω της επιστημονικής έρευνας.

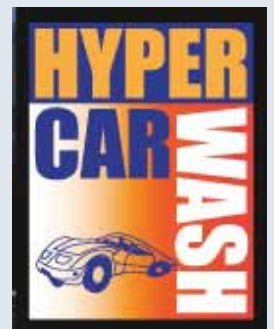
### Οι ONIRAMA “ρόκαραν” στο Προεδρικό Μέγαρο

Ένα αθλιώτικο ύφος είχε η φετινή συναυλία του TELETHON στο Προεδρικό Μέγαρο την Τετάρτη 8 Ιουνίου. Οι ONIRAMA, με αρχηγό το Θοδωρή Μαραντίνη, ξεσήκωσαν το κοινό με τις καταπληκτικές ερμηνείες τους σε ποπ και ροκ ρυθμούς. Ήταν μία TELETHON βραδιά από αυτές που θα θυμόμαστε για πάντα.



### CAR WASH

Ο παραδοσιακός υποστηρικτής του TELETHON, το Hyper Car Wash πρόσφερε δύο ευρώ από κάθε πλύσιμο αυτοκινήτου στον φιλόanthρωπικό μας θεσμό την Παρασκευή 10 και το Σάββατο 11 Ιουνίου 2016.



### Παιχνίδι Περιπέτειας

Το TELETHON σε συνεργασία με τον Παγκύπριο Σύνδεσμο Εφέδρων Καταδρομέων πραγματοποίησαν την Κυριακή 29 Μαΐου, για 2<sup>η</sup> συνεχή χρονιά, την εκδήλωση "Παιχνίδι Περιπέτειας". Μικροί και μεγάλοι διασκέδασαν και πέρασαν μια ευχάριστη μέρα με τις πολλές δραστηριότητες που διοργάνωσαν οι έφεδροι καταδρομείς στον εκδρομικό χώρο του Μαχαιρά.



### Ποδηλατώ για το TELETHON 2016 και Έκθεση Παλαιού Ποδηλάτου

Μία μοναδική έκθεση με ποδήλατα μιας άλλης εποχής διοργάνωσαν το Geri Bicycle Club και η Ποδηλατοπαρέα Σαββάτου στην είσοδο του The Mall of Cyprus, το Σάββατο 11 Ιουνίου. Επίσης, τα ίδια σωματεία διοργάνωσαν μια ευχάριστη ποδηλασία 25 χιλιομέτρων στη Λευκωσία, για τη στήριξη του TELETHON 2016.




### Ο Παύλος Κοντίδης στηρίζει το TELETHON GOING FOR GOLD

Ο πρώτος Κύπριος Ολυμπιονίκης Παύλος Κοντίδης στηρίζει κάθε χρόνο το TELETHON. Στο πλαίσιο αυτό, η εταιρεία MOV Management έχει δημιουργήσει για το TELETHON μία αναμνηστική μπλούζα την οποία θα διαθέτει προς πώληση μέχρι το τέλος Ιουλίου. Τα καθαρά έσοδα από τις πωλήσεις θα διατεθούν στο TELETHON. Αγορές μπορούν να γίνουν μέσω του διαδικτύου από όλες τις χώρες του κόσμου. Για περισσότερες πληροφορίες αποσταθείτε στο TELETHON Cyprus ή στο Facebook του Παύλου Κοντίδη. Παραγγελίες μπορούν να γίνουν από τη σελίδα μας στο Facebook.



### Facebook

Κάντε μας LIKE στο TELETHON CYPRUS. Ένα 'LIKE' μπορεί να αλλάξει τη ζωή μας. Τη σελίδα μας χειρίζεται αφιλοκερδώς η MOV Management. 

### Διαγωνισμός Genius Genetics 2016

Στο πλαίσιο της Ημέρας Ενημέρωσης του ΙΝΓΚ και της ΣΜΙΚ, με αφορμή την Παγκόσμια Ημέρα DNA, διεξήχθηκε ο 4<sup>ος</sup> παγκύπριος διαγωνισμός γνώσεων CSMM Genius Genetics Quiz, την Τρίτη 19 Απριλίου 2016. Ο διαγωνισμός συνδιοργανώθηκε από το Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και τελούσε υπό την αιγίδα της Διεύθυνσης Μέσης Εκπαίδευσης. Το αμφιθέατρο του Ινστιτούτου κατέκλυσαν μαθητές Λυκείου από όλες τις επαρχίες της ελεύθερης Κύπρου, από 68 δημόσια και ιδιωτικά σχολεία.



Οι μαθητές Στέφανος Μιχαηλίδης, Σαβερίο Χαραλάμπους και Ευαγγελία Μιχαηλίδου από το Λύκειο Αποστόλου Πέτρου και Παύλου στη Λεμεσό, κατέκτησαν την πρώτη θέση.

Το επίπεδο των μαθητών στον φετινό διαγωνισμό ήταν ιδιαίτερα υψηλό και ως αποτέλεσμα υπήρξαν ισοβαθμίες στη δεύτερη και τρίτη θέση. Τη δεύτερη θέση κατέκτησαν ομάδες από το Λύκειο Αρχιεπισκόπου Μακαρίου Γ' (Δασούπολη) και από το Λύκειο Κοκκινοχωρίων Φώτη Πίττα. Την τρίτη θέση κατέκτησαν ομάδες από το Λύκειο Λινόπετρας και από το Λύκειο Αρχιεπισκόπου Μακαρίου Γ' (Δασούπολη).

### Διαγωνισμός Genovation

Το Ινστιτούτο και η Σχολή διοργάνωσαν για πρώτη φορά φέτος τον διαγωνισμό Genovation, ο οποίος απευθυνόταν σε

προπτυχιακούς/μεταπτυχιακούς φοιτητές και απόφοιτους κλάδων που άπτονται των δραστηριοτήτων του Ινστιτούτου. Οι συμμετέχοντες κλήθηκαν να συντάξουν έκθεση βασισμένη σε ένα θέμα επίκαιρο και καινοτόμο σε σχέση με μία νέα νομοθεσία στο Ηνωμένο Βασίλειο η οποία πλέον επιτρέπει τη χρήση δότη μιτοχονδριακού DNA για γονιμοποίηση *in vitro*, επιτρέποντας τη δημιουργία εμβρύων από τρεις βιολογικούς γονείς.

Στον διαγωνισμό συμμετείχαν φοιτητές από την Κύπρο και το εξωτερικό. Νικήτρια του διαγωνισμού αναδείχθηκε η φοιτήτρια από το Ηνωμένο Βασίλειο, Jolanta Beinaonica, του Κλάδου Βιοχημείας και Βιοτεχνολογίας στο Πανεπιστήμιο του East London. Η Jolanta θα έχει την ευκαιρία να φιλοξενηθεί στα εργαστήρια του Ινστιτούτου κατά τους καλοκαιρινούς μήνες για να παρακολουθήσει διαδικασίες διάγνωσης και μελέτης κληρονομικών ασθενειών. Αυτή η μοναδική εμπειρία για τα Κυπριακά δεδομένα, είναι αποκλειστικό προνόμιο των φοιτητών της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου.

### Φοιτητές της ΣΜΙΚ σε Διεθνή Συνέδρια

Φοιτητής της ΣΜΙΚ, ο Μιχάλης Μπενάκης, κέρδισε την ευκαιρία να εκπροσωπήσει την Κύπρο στο διεθνές συνέδριο ARC5 Students' Forum "Employability: Asia and Europe Prepare the New Generation" μεταξύ 4 και 7 Απριλίου 2016 στην Πράγα. Εκπρόσωποι από 51 χώρες συζήτησαν και παρουσίασαν προτάσεις για τις δεξιότητες που θα βοηθήσουν τους νέους να εργοδοτηθούν.



Ακόμα μία φοιτήριά μας, η Στέφανη Στεφανή, συμμετείχε στο 10<sup>ο</sup> Πανελλήνιο Συνέδριο Επιληψίας τον Απρίλιο στην Αθήνα. Το ερευνητικό θέμα της Στέφανης το οποίο παρουσίασε στο συνέδριο είχε τον τίτλο «Απουσία ετερογένειας στις κώδικες περιοχές του γονιδίου SCN1A στον κληρονομικό τύπο Επιληψίας μέσου κροταφικού λοβού με εμπύρετες κρίσεις».



## Μελέτη έκφρασης νέας μετάλλαξης του γονιδίου *MFN2* που βρέθηκε σε Κύπριους ασθενείς με νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth

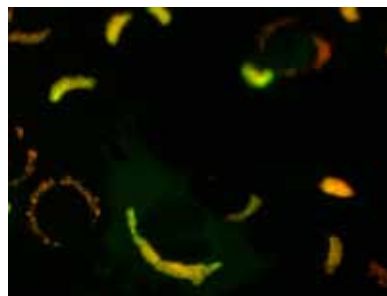
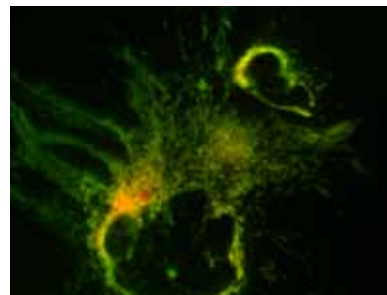
Το Τμήμα Νευρογενετικής του ΙΝΓΚ σε συνεργασία με την ερευνητική ομάδα του Καθηγητή David Chan στο Τεχνολογικό Ινστιτούτο της Καλιφόρνια (California Institute of Technology), διεκπεραίωσε πρόσφατα το ερευνητικό πρόγραμμα με θέμα τη «Μελέτη έκφρασης νέας μετάλλαξης του γονιδίου *MFN2* που βρέθηκε σε Κύπριους ασθενείς με νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth». Το έργο άρχισε το 2013 με χρηματοδότηση του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας, κάτω από τον άξονα «Ανάπτυξη Διεθνούς Δικτύωσης και Συνεργασίας», Πρόγραμμα «Διεθνής Συνεργασία», Δράση «Στοχευόμενη Διεθνής Συνεργασία» και συντονίστρια τη Διευθύντρια του Τμήματος Νευρογενετικής, Καθηγήτρια Κυπρούλα Χριστοδούλου.

Μέσα από προηγούμενα προγράμματα του Τμήματος Νευρογενετικής και των Νευρολογικών Κλινικών του ΙΝΓΚ, είχε βρεθεί μία νέα μετάλλαξη στο γονίδιο *MFN2* σε μεγάλη οικογένεια Ελληνοκυπρίων με νευροπάθεια. Στόχος αυτού του προγράμματος ήταν να μελετηθεί η έκφραση αυτής της νέας μετάλλαξης ώστε να επιβεβαιωθεί η εμπλοκή της και να μελετηθούν τα μονοπάτια που εμπλέκονται στην ανάπτυξη αυτής της νόσου.

Αρχικά, μελετήθηκαν η μεταγραφή και μετάφραση του *MFN2* (μεταλλαγμένο σε σύγκριση με το φυσιολογικό), με την εισαγωγή των γονιδίων σε φορείς έκφρασης και επιμόλυνση με αυτούς κατάλληλων κυτταρικών σειρών. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η συγκεκριμένη μετάλλαξη δεν επηρεάζει ούτε τη μεταγραφή του γονιδίου *MFN2* σε mRNA, αλλά ούτε και τη μετάφραση του στην πρωτεΐνη *MFN2*. Στη συνέχεια, αξιολογήθηκε η επίδραση της μετάλλαξης στον εντοπισμό, τη μετακίνηση και τη συνάθροιση της πρωτεΐνης *MFN2* σε ενδοκυτταρικό επίπεδο. Ο ενδοκυτταρικός εντοπισμός της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης *MFN2* δε διέφερε από τον αντίστοιχο της φυσιολογικής πρωτεΐνης *MFN2*.

Στη συνέχεια, χρησιμοποιήθηκε η τεχνολογία που αναπτύχθηκε από τον συνεργάτη μας στο Τεχνολογικό Ινστιτούτο της Καλιφόρνια, όπου η νέα μετάλλαξη εισάχθηκε σε κυτταρική σειρά εμβρυϊκών ινοβλαστών ποντικού (MEFs), που χαρακτηρίζεται από απουσία της έκφρασης του γονιδίου *MFN2*. Μέσω αυτής της πειραματικής προσέγγισης, διερευνήθηκε αν η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη *MFN2* έχει την ικανότητα να επιδιορθώσει την ανεπαρκή μιτοχονδριακή μορφολογία αυτών

των κυτταρικών σειρών, καθώς και να επαναφέρει σε φυσιολογικά επίπεδα τις διαδικασίες σύντηξης και διακίνησης των μιτοχονδρίων. Διαφάνηκε ότι η μεταλλαγμένη *MFN2* προκαλεί συσσωμάτωση των μιτοχονδρίων, με συνέπεια την αλλοίωση της δυναμικής των μιτοχονδρίων και την εξάλειψη της μιτοχονδριακής σύντηξης. Ο ίδιος φαινόμενος παρατηρήθηκε και σε άλλες γονιδιακές μεταλλάξεις του *MFN2*.



Στο πρόγραμμα συμμετείχαν οι μεταδιδακτορικοί συνεργάτες Δρ Χρυσάνθια Λεοντίου και Δρ Αντώνης Αντωνίου καθώς και η διδακτορική φοιτήτρια Άννα Μνηαΐδου. Για τους σκοπούς του έργου έγιναν δύο επισκέψεις στα εργαστήρια του Καθηγητή David Chan, στο Τεχνολογικό Ινστιτούτο της Καλιφόρνια, μία τον Ιούλιο του 2014 (Αντώνης Αντωνίου) και η δεύτερη το Σεπτέμβριο του 2015 (Άννα Μνηαΐδου). Τα αποτελέσματα αυτού του προγράμματος παρουσίασε η Άννα Μνηαΐδου στο 9<sup>th</sup> Neurodegenerative Conditions Research and Development Conference, που διεξήχθη στις 9-10 Σεπτεμβρίου 2015 στη Φιλαδέλφεια των ΗΠΑ.

Ευχαριστούμε θερμά το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας που χρηματοδότησε αυτό το πρόγραμμα (Αριθμός Έργου: ΔΙΕΘΝΗΣ/ΣΤΟΧΟΣ/0311/23) και συνέβαλε ώστε να γίνει ανταλλαγή επισκέψεων και εμπειρογνωμοσύνης με το τόσο σπουδαίο ερευνητικό κέντρο του εξωτερικού.

## Δημοσιογραφική Διάσκεψη για την Παγκόσμια Ημέρα DNA



Δημοσιογραφική Διάσκεψη για την Παγκόσμια Ημέρα DNA, κατά την οποία, ο Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ, Λεωνίδας Φυλακτού, ανακοίνωσε τα επιστημονικά επιτεύγματα της χρονιάς που πέρασε.

## Ανοικτή Μέρα ΙΝΓΚ/ΣΜΙΚ

Το ΙΝΓΚ και η ΣΜΙΚ αφιέρωσαν μία μέρα, ανοικτή για το κοινό και κυρίως για τους φοιτητές, κατά την οποία οι ενδιαφερόμενοι είχαν την ευκαιρία να ξηναγηθούν στα εργαστήρια του Ινστιτούτου, να συναντηθούν και να συνομιλήσουν με το προσωπικό και Καθηγητές του Ινστιτούτου και της Σχολής και να παρακολουθήσουν παρουσιάσεις σχετικές με τα προγράμματα Μοριακής Ιατρικής, Ιατρικής Γενετικής, Νευροεπιστήμης και Βιοϊατρικής Έρευνας.



## Εξωτερική Αξιολόγηση ΙΝΓΚ

Κάθε τέσσερα χρόνια το Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου υπόκειται σε εξωτερική αξιολόγηση. Η Ομάδα Εξωτερικής Αξιολόγησης, η οποία διενεργεί την αξιολόγηση, απαρτίζεται από αξιόλογους αναγνωρισμένους Καθηγητές και επιστήμονες στον τομέα των δραστηριοτήτων του Ινστιτούτου, μέλη της Διεθνούς Επιστημονικής Συμβουλευτικής Επιτροπής. Στις 21 και 22 Μαρτίου 2016, η Ομάδα αυτή επισκέφτηκε το ΙΝΓΚ, για να διενεργήσει έλεγχο, τα αποτελέσματα της οποίας περιλαμβάνονται σε αναλυτική έκθεση. Η Ομάδα εξέφρασε την ικανοποίησή της για την πρόοδο του Ινστιτούτου και την υλοποίηση των εισηγήσεων της προηγούμενης αξιολόγησης, και έκρινε την αξιολόγηση του ΙΝΓΚ ως επιτυχημένη με εξαιρετικά αποτελέσματα. Για άλλη μια φορά, τα αποτελέσματα της αξιολόγησης, μας κάνουν ιδιαίτερα περήφανους γιατί αναγνωρίζεται η δουλειά που διενεργείται και μας δίνει δύναμη να συνεχίσουμε με τον ίδιο ζήλο και πάθος.



Η Ομάδα Εξωτερικής Αξιολόγησης

## Επιτυχής διοργάνωση Ευρωπαϊκού Εκπαιδευτικού Σεμιναρίου στη Γενετική

Το ΙΝΓΚ σε συνεργασία με το Πανεπιστήμιο της Jena της Γερμανίας διοργάνωσαν εκπαιδευτικό σεμινάριο "Basics in Human Genetics, A course for Clinical Laboratory Geneticists in Education". Το σεμινάριο πραγματοποιήθηκε στο ΙΝΓΚ μεταξύ 20-24 Ιουνίου και συμμετείχαν επιστήμονες και γιατροί από 15 συνολικά χώρες, ενώ οι ομιλητές προέρχονταν τόσο από επιστήμονες του ΙΝΓΚ όσο και από άλλα ευρωπαϊκά ακαδημαϊκά και ερευνητικά ινστιτούτα. Το σεμινάριο είναι το πρώτο από σειρά έξι ομοίων σεμιναρίων που θα πραγματοποιηθούν μέσα στα επόμενα έξι χρόνια σε διάφορες Ευρωπαϊκές χώρες. Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση των μαθημάτων απονέμεται στους συμμετέχοντες πιστοποιητικό το οποίο είναι κατάλληλο για τη διαδικασία έγκρισής τους από το European Board of Medical Genetics για την απόκτηση της ειδικότητας του Εργαστηριακού Ιατρικού Γενετιστή. Η Ευρωπαϊκή Εταιρεία Ανθρώπινης Γενετικής (European Society of Human Genetics) ήταν ο βασικός χορηγός του σεμιναρίου.



## Διεθνείς Ειδήσεις

Το 1859 ο Δαρβίνος έγραψε πως φανταζόταν την εξέλιξη σαν μια τεράστια διακλάδωση των διάφορων ειδών και το ονόμασε το "μεγάλο δέντρο της Ζωής". Στις 11 Απριλίου 2016, μία ομάδα επιστημόνων από το Οντάριο του Καναδά παρουσίασε ένα νέο δέντρο της ζωής, το διάγραμμα του οποίου περιγράφει την εξέλιξη όλων των ζωντανών μορφών ζωής. Οι ερευνητές διαπίστωσαν ότι τα βακτήρια αποτελούν το μεγαλύτερο μέρος των υποομάδων του δέντρου ενώ το ανθρώπινο γένος αποτελεί μία μικρή υποομάδα του γένους των ευκαρυωτικών οργανισμών. doi:10.1038/nmicrobiol.2016.48