



ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Έδρα Βιοϊατροφορικής

2

Πρόσφατες ανακαλύψεις
οικογενούς αμιλοειδικής
πολυνευροπάθειας τύπου I

3

Αποφοίτηση ΣΜΙΚ

4-5

ΤΕΛΕΘΟΝ

6

Προγεννητική Διάγνωση
β-θαλασσαιμίας,
25 χρόνια εμπειρίας

7

ΝΕΑ ΙΝΓΚ

8

Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου Αποφοίτηση 2016



Η Τρίτη 22 Νοεμβρίου ήταν μια καθοριστική ημέρα για την πορεία της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου (ΣΜΙΚ) και για την ιστορία του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου. Η πρώτη αποφοίτηση Διδακτορικών φοιτητών της ΣΜΙΚ, οι πρώτοι τίτλοι PhD που απονεμήθηκαν στους διδακτορικούς αποφοίτους στους κλάδους της Μοριακής Ιατρικής και Ιατρικής Γενετικής. Ακόμη μια πρωτιά για τη Σχολή ήταν το γεγονός ότι αποφοίτησαν οι πρώτοι Μάστερ φοιτητές των προγραμμάτων της Βιοϊατρικής Έρευνας και Νευροεπιστήμης. (Συνέχεια στη σελ. 4-5)

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΕΚΔΟΣΗΣ: Καθ. Λεωνίδας Α. Φιλακτού

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

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)

Γνωρίζεις ότι ...

Πέραν των Κλινικών και των
Εργαστηρίων τα οποία παρέχουν
εξειδικευμένες ιατρικές και εργαστηριακές
υπηρεσίες, στο Ινστιτούτο στεγάζεται
Νευρολογικός Θάλαμος παρέχοντας
τριτοβάθμια φροντίδα στους ασθενείς για
διαγνωστικές εξετάσεις.

Η Έδρα Βιοπληροφορικής στο Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου

Χτίζοντας υπολογιστικές γέφυρες μεταξύ της Βιολογίας και της Ιατρικής για έγκαιρη διάγνωση και στοχευμένη θεραπεία

Η επιστήμη της Βιοπληροφορικής συνδυάζει ένα σύνολο επιστημονικών κλάδων των θετικών επιστημών, με σκοπό την ανάπτυξη υπολογιστικών μεθοδολογιών και την ανάλυση, μέσω αυτών, του μεγάλου όγκου βιοϊατρικών δεδομένων που έχουν προκύψει τα τελευταία χρόνια.

Είναι γεγονός ότι η παραγόμενη πληροφορία είναι σημαντικά μεγαλύτερη από τη γνώση που έχουμε σχετικά με τα περισσότερα βιοϊατρικά προβλήματα που αντιμετωπίζουμε. Απαιτείται μεγάλη υπολογιστική προσπάθεια ώστε να μετασχηματιστεί αυτή η συσσωρευμένη βιοϊατρική πληροφορία σε γνώση αξιοποιήσιμη στην κατεύθυνση της βελτίωσης της υγείας.

Η επιστήμη της Βιοπληροφορικής κάνει ακριβώς αυτό: χτίζει γέφυρες μεταξύ των βιολογικών ευρημάτων και της αξιοποίησής τους στην ιατρική πράξη. Χρησιμοποιεί σύγχρονες μεθοδολογίες από την επιστήμη των υπολογιστών όπως η υπολογιστική ευφυΐα, η μοντελοποίηση και η προσομοίωση, η αναπαράσταση και ανάλυση εξαιρετικά μεγάλου όγκου δεδομένων καθώς και ετερογενών συστημάτων.

Μέσα από την πρόοδο της Βιοπληροφορικής μπορούμε τώρα πια να προσδιορίζουμε με ταχύτητα και ακρίβεια γενετικούς παράγοντες που ευθύνονται για κάποια πάθηση, βιολογικούς δείκτες οι οποίοι μπορούν να αξιοποιηθούν στην πρώιμη διάγνωση ασθενειών και να υποδεικνύουμε φάρμακα που αρχικά φτιάχτηκαν για κάποια ασθένεια, ως υποψήφια κατάλληλα για κάποια άλλη ασθένεια. Επεκτείνοντας την έννοια της Βιοπληροφορικής προς την Ιατρική Πληροφορική, μπορούμε να αξιοποιήσουμε απεικονιστικά δεδομένα τα οποία, συνδυαζόμενα με βιολογικά δεδομένα, οδηγούν σε αυτό που σήμερα ονομάζουμε εξατομικευμένη ιατρική.

Η Έδρα Βιοπληροφορικής του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου σε συνεργασία με τα υπόλοιπα Τμήματα και Κλινικές του Ινστιτούτου πρόκειται να συνεισφέρει σημαντικά σε όλο αυτό το εύρος των δράσεων διενεργώντας έρευνα σε επίπεδα αριστείας, αναπτύσσοντας καινοτόμες μεθοδολογίες και συστήματα, ενισχύοντας τις υπάρχουσες υπηρεσίες του Ινστιτούτου και εκπαιδεύοντας νέους επιστήμονες σε αυτό το πεδίο αιχμής.

Η Ομάδα Βιοπληροφορικής που επανδρώνει την Έδρα Βιοπληροφορικής του ΙΝΓΚ διευθύνεται από τον κάτοχο της Έδρας Βιοπληροφορικής Δρ. Γεώργιο Σπύρου, με εξειδίκευση στη συστημική Βιοπληροφορική και την υπολογιστικά υποβοηθούμενη διάγνωση. Μέλη της Ομάδας είναι ο Δρ. Αναστάσης Ούλλας, με εξειδίκευση στη Βιοπληροφορική και την Ανάλυση Γονιδιακών Δεδομένων μεγάλης κλίμακας, ο Δρ. Κηλίκτος Σωκράτους, με εξειδίκευση στην Πρωτεωμική ανάλυση και τη μελέτη βιομοριακών δομών, η Δρ. Μαργαρίτα Ζαχαρίου, με εξειδίκευση στις υπολογιστικές νευροεπιστήμες και την προσομοίωση βιολογικών συστημάτων και ο Δρ. Γεώργιος Μπναδάκης, με εξειδίκευση στην Ιατρική Πληροφορική και την μοντελοποίηση πολύπλοκων συστημάτων. Στην Ομάδα Βιοπληροφορικής συμμετέχουν επίσης τρεις υποψήφιοι διδάκτορες και δύο μεταπτυχιακοί φοιτητές της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, ενώ συνεργάζονται και άλλοι διδάκτορες, υποψήφιοι διδάκτορες και μεταπτυχιακοί φοιτητές από Πανεπιστήμια εντός και εκτός Κύπρου.



Έδρα Βιοπληροφορικής - Ομάδα Βιοπληροφορικής

Τηλ. 22 392 852
email: bioinformatics@cing.ac.cy
<http://www.biorisecyprus.com>

Το γενετικό υπόβαθρο φαίνεται να επηρεάζει τη διαμόρφωση της οικογενούς αμυλοειδικής πολυνευροπάθειας τύπου I σε διαγονιδιακό μοντέλο ποντικού

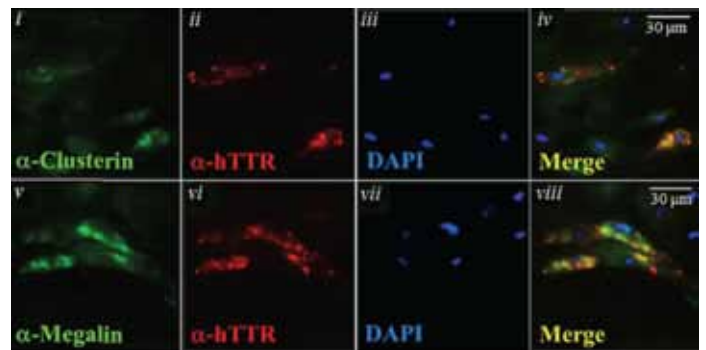
Η οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια τύπου I, είναι μια επικρατής αυτοσωματική νευροπάθεια, η οποία προκαλείται από το σχηματισμό αμυλοειδικών πλάκων που δημιουργούνται από τη συσσώρευση μεταλλαγμένης πρωτεΐνης Transthyretin (TTR). Η συχνότερη μετάλλαξη στην πρωτεΐνη που προκαλεί την ασθένεια είναι η αλλαγή του αμινοξέως Βαλίνη (θέση 30) σε μεθειονίνη, γι αυτό και η ασθένεια ονομάζεται και ATTRV30M. Η μεταφορά και έκφραση του γονιδίου από γενιά σε γενιά καθώς επίσης και η ηλικία έκφρασης της πάθησης διαφέρει σημαντικά μεταξύ των πληθυσμών, με ηλικία εμφάνισης τα 52, 46 και 32 χρόνια στη Σουηδία, στην Κύπρο και στην Πορτογαλία, αντίστοιχα. Η μεταβλητότητα που παρουσιάζει η ασθένεια αυτή είναι ένα σπάνιο φαινόμενο για τον τύπο της ασθένειας. Ο πιθανός λόγος είναι ότι η εμφάνιση της ασθένειας αυτής επηρεάζεται τόσο από το γενετικό προφίλ του ασθενούς αλλά και από περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Στην παρούσα μελέτη, η οποία διεξάχθηκε από το Εργαστήριο Νευροπαθολογίας, Νευρολογική Κλινική Α του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου, εξετάσαμε την επίδραση του γενετικού υποβάθρου στη δημιουργία αμυλοειδικών πλάκων, χρησιμοποιώντας δύο διαφορετικά γενετικά μοντέλα ποντικών τα οποία εκφράζουν την ATTRV30M νευροπάθεια. Στα δύο μοντέλα ποντικών αντικαταστάθηκε το ενδογενές γονίδιο της TTR με το ανθρώπινο γονίδιο. Τα δύο διαγονιδιακά μοντέλα (129X1/SvJ και 129X1/SvJ/C57BL/6) είχαν τον ίδιο αριθμό του μεταλλαγμένου ανθρώπινου γονιδίου και εξέφραζαν τον ίδιο αριθμό RNA μεταγραφημάτων στο συκώτι, το κύριο όργανο παραγωγής της TTR πρωτεΐνης.

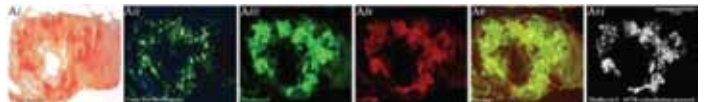
Στην έρευνα αυτή, αρχικά ελέγχθηκαν τα επίπεδα έκφρασης δυο πρωτεϊνών (megalin και clusterin), (εικόνα 1) οι οποίες φαίνεται να εμπλέκονται στη δημιουργία των αμυλοειδικών πλάκων (εικόνα 2), στα δύο μοντέλα. Παράλληλα, στη μελέτη αυτή μετρήθηκαν τα επίπεδα έκφρασης πρωτεϊνών, οι οποίες είναι μοριακοί δείκτες της οικογενούς αμυλοειδικής πολυνευροπάθειας τύπου I και εμπλέκονται στην παθογένεση της νευροπάθειας. Αυτοί οι μοριακοί δείκτες εμπλέκονται σε διάφορα μοριακά μονοπάτια όπως: το οξειδωτικό στρες

προερχόμενο από το ενδοπλασματικό δίκτυο (πρωτεΐνη BiP), το πρωτεάσωμα, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη διάσπαση των μεταλλαγμένων – μετουσιωμένων πρωτεϊνών στο κύτταρο (πρωτεΐνη ubiquitin), την απόπτωση – προγραμματισμένο κυτταρικό θάνατο (πρωτεΐνες Caspase 3 και Fas) και την ενεργοποίηση του συμπληρώματος, το οποίο είναι βασικός μηχανισμός του ανοσοποιητικού συστήματος (σύμπλοκο C5b9).

Τα αποτελέσματα της έρευνας αυτής παρουσιάζουν σημαντικά μειωμένα επίπεδα αμυλοειδικών πλάκων καθώς επίσης και μειωμένα επίπεδα έκφρασης των προαναφερθέντων μοριακών δεικτών που εμπλέκονται στην ασθένεια, στο 129X1/SvJ/C57BL/6 διαγονιδιακό μοντέλο. Η μείωση αυτή σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα των πρωτεϊνών megalin και clusterin, κάτι που αποδεικνύει τη δράση τους στη διαχείριση της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης και τη δημιουργία πλάκων. Συνεπώς, διαπιστώνεται ότι το γενετικό προφίλ παίζει σημαντικό ρόλο στη δημιουργία των αμυλοειδικών πλάκων και στην εξέλιξη της ασθένειας.



Εικόνα 1. Ενδοκυτταρικός συνεντοπισμός της πρωτεΐνης TTR μαζί με την πρωτεΐνη clusterin (Ai-Aiv) και την πρωτεΐνη megalin (Av-Aviii) στα κύτταρα του στομαχίου.



Εικόνα 2. Εντοπισμός αμυλοειδικών πλάκων, μετά από χρώση Congo Red (Ai) και όπως φαίνονται κάτω από polarized light (Aii). Οι αμυλοειδικές πλάκες, μετά από εντοπισμό με Thioflavin S χρωστική (Aiii) και εντοπισμός της πρωτεΐνης TTR μέσω ανοσοιστοχημείας (Aiv). Οι περιοχές πάνω στις αμυλοειδικές πλάκες όπου υπάρχει συνεντοπισμός της χρωστικής Thioflavin S με την πρωτεΐνη TTR εμφανίζονται κίτρινες (Av), όπου μετρήσεις στις περιοχές αυτές γίνονται με τη χρήση του λογισμικού Image J (Avii).

Δρ Έλενα Παναγιώτου Worth,
Μεταδιδακτορική Επιστήμονας
Έλενα Φελλά,
Διδακτορική φοιτήτρια, Μοριακή Ιατρική
Σαβάννα Ανδρέου,
Διδακτορική φοιτήτρια, Μοριακή Ιατρική

**Εργαστήριο Νευροπαθολογίας,
Νευρολογική Κλινική Α**



Αποφοίτηση 2016



Η δεύτερη τελετή αποφοίτησης της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, της μεταπτυχιακής Σχολής του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου, πραγματοποιήθηκε με μεγάλη επιτυχία στο Συνεδριακό Κέντρο Φιλοξενία στη Λευκωσία. Συνολικά απονεμήθηκαν τέσσερα PhD-Διδακτορικά πτυχία καθώς και 47 πτυχία MSc-Μάστερ. Οι απόφοιτοι ανήκουν στους κλάδους της Μοριακής Ιατρικής, Ιατρικής Γενετικής, Βιοϊατρικής Έρευνας και Νευροεπιστήμης.



Την εκδήλωση τίμησε με την παρουσία του ο Υπουργός Υγείας Δρ. Γιώργος Παμπορίδης ο οποίος εκφώνησε χαιρετισμό εκ μέρους του Προέδρου της Κυπριακής Δημοκρατίας, Κύριου Νίκου Αναστασιάδη. Ο χαιρετισμός του Προέδρου εξήρε την ερευνητική δραστηριότητα του ΙΝΓΚ, καθώς και το τρίπτυχο μοντέλο του Ινστιτούτου, έρευνα, υπηρεσίες και εκπαίδευση. Υπογράμμισε τη σημασία των νέων επιστημόνων για την πρόοδο της Κύπρου καθώς και τη στήριξη του κράτους προς αυτούς και προς το Ινστιτούτο.



Στο χαιρετισμό του ο Γενικός Διευθυντής της ΣΜΙΚ, Καθηγητής Λεωνίδας Φυλακτού, ευχαρίστησε το κράτος για τη διαχρονική και έμπρακτη στήριξή του προς το Ινστιτούτο. Συνέχισε υπογραμμίζοντας την ιστορική σημασία των πρώτων Διδακτορικών αποφοίτων της ΣΜΙΚ και τους ευχαρίστησε για



την εξαιρετική τους συνεισφορά προς το ερευνητικό έργο του ΙΝΓΚ. Ολοκλήρωσε με μια συμβουλή προς τους απόφοιτους, να έχουν πάντοτε ως στόχο τους τη μάθηση. Αυτό είναι και το μυστικό ώστε να ανακαλύψουν και να κατανοήσουν τον κόσμο στον οποίο υπάρχουμε αλλά και για να γίνουν πιο χρήσιμοι στην κοινωνία μας.



Εκ μέρους του Διοικητικού Συμβουλίου του ΙΝΓΚ, εκφώνησε χαιρετισμό ο Αντιπρόεδρος του ΔΣ, Δρ Τέλλης Παπαγεωργίου. Με ιδιαίτερη συγκίνηση μετέφερε στους απόφοιτους ότι σε αυτούς βλέπουμε όλοι την επόμενη γενιά επιστημόνων και το μέλλον της πατρίδας μας. Ο Δρ. Παπαγεωργίου απένειμε τα βραβεία κοινωνικής προσφοράς προς οργανισμούς και εταιρείες που έμπρακτα στηρίζουν τους φοιτητές της ΣΜΙΚ μέσω υποτροφιών. Η κοινωνική εταιρική ευθύνη είναι ότι πιο σημαντικό μπορεί να προσφέρει ένας οργανισμός στις μέρες μας. Το ΙΝΓΚ καθώς και η ΣΜΙΚ, ως μη κερδοσκοπικά ιδρύματα, βασίζονται στη συμβολή κοινωνικά υπεύθυνων και ευαισθητοποιημένων οργανισμών.

Οι βραβεύσαντες των "CSMM Special Contribution Awards" για το 2016 ήταν το Ίδρυμα Α.Γ. Λεβέντη, ο Παγκύπριος Ιατρικός Σύλλογος, η Eurobank Cyprus Ltd, η Hellenic Bank (PLC) Ltd, η OPAP Cyprus Ltd και η RCB Bank Ltd.



Η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου προσφέρει μεταπτυχιακά προγράμματα σπουδών, επιπέδου Μάστερ και Διδακτορικού, στους τέσσερις κλάδους της Μοριακής Ιατρικής, Ιατρικής Γενετικής, Βιοϊατρικής Έρευνας και Νευροεπιστήμης. Για περισσότερες πληροφορίες αποσταθείτε στο 22 392 840 και στην ιστοσελίδα της Σχολής www.cing.ac.cy/csmm/.

TELETHON
2016
Μεγάλος
Χορηγός:

 ΟΠΑΚ
ΚΥΠΡΟΥ

Στηρίζουν:

IAS

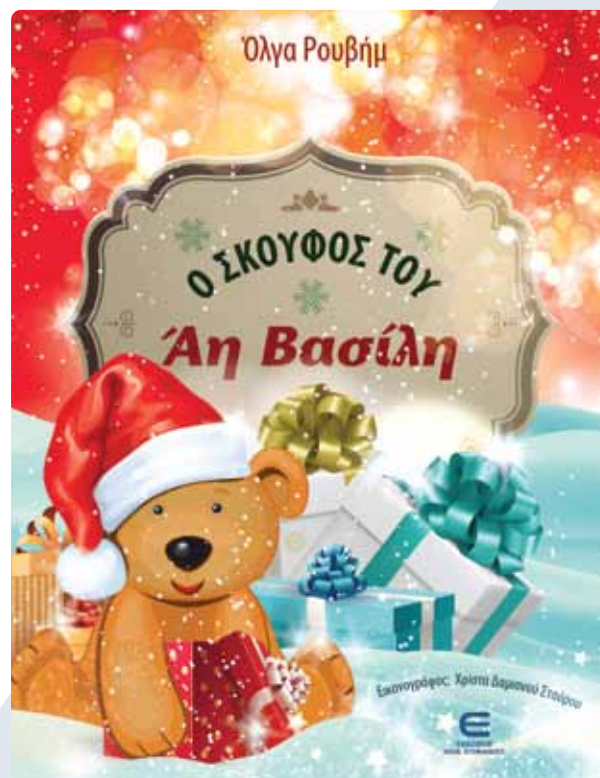
SOAMA

TELETHON 2016

Το 2016 έκλεισε για το TELETHON αφήνοντας πίσω νέες εμπειρίες, συγκινήσεις και ένα χαμόγελο ικανοποίησης καθώς για ακόμα μια χρονιά κατάφερε να εξυπηρετήσει τους σκοπούς του που δεν είναι άλλοι από την προσφορά οικονομικής ενίσχυσης του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου αλλά και της χρηματοδότησης σημαντικής επιστημονικής έρευνας. Τα συνολικά καθαρά έσοδα από το TELETHON 2016 ανήλθαν στα €161.326.

Κατά τους τελευταίους μήνες της χρονιάς, διοργανώθηκαν φιλανθρωπικές εκδηλώσεις οι οποίες ενίσχυσαν τα έσοδα του φιλανθρωπικού μας θεσμού.

Για πρώτη φορά το ιδιωτικό σχολείο XENION διοργάνωσε τη δική του εκδήλωση για το TELETHON στο πλαίσιο μιας συνεργασίας μεταξύ των δύο οργανισμών. Εκπρόσωποι του TELETHON επισκέφτηκαν το σχολείο και ενημέρωσαν τους μαθητές για το έργο και τη δραστηριότητα του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου και του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου. Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά την διεύθυνση, τους εκπαιδευτικούς και τους μαθητές του σχολείου για την εγκάρδια φιλοξενία και την προθυμία τους να βοηθήσουν τον φιλανθρωπικό μας θεσμό.



Δύο ακόμα καινούργιες συνεργασίες για στήριξη του TELETHON

Το βιβλιοπωλείο RIVERGATE στα Λατσιά, διοργάνωσε μια φανταστική Χριστουγεννιάτικη εκδήλωση για παιδιά. Η εκδήλωση περιλάμβανε πολλές πρωτότυπες και δημιουργικές δραστηριότητες, έτσι που οι μικροί μας φίλοι καλωσόρισαν με τον καλύτερο τρόπο τις γιορτές.

Επίσης το Δεκέμβριο, πραγματοποιήθηκε μια παιδική Χριστουγεννιάτικη θεατρική παράσταση με τη συνεργασία της συγγραφέως παιδικού βιβλίου, Όλγας Ρουβήμ και του Νεόφυτου Νεοφύτου, διευθυντή της «Θεατρική Ομάδα Μαθητών, Απόφοιτων και Γονέων του Β' Δημοτικού Γερίου». Οι δύο υποστηρικτές του TELETHON διοργάνωσαν την παράσταση αφιλοκερδώς.



Προγεννητική διάγνωση β-θαλασσαιμίας, 25 χρόνια εμπειρίας

Η β-θαλασσαιμία είναι μια πολύ συχνή κληρονομική ασθένεια του αίματος που προκαλεί σοβαρή αναιμία^[1] και οφείλεται σε γενετικές αλλαγές που κληρονομούνται με υποτελή τρόπο στο β-γονίδιο της αιμοσφαιρίνης. Έχουν βρεθεί περίπου 400 μεταλλάξεις β-θαλασσαιμίας (www.ithanet.eu)^[2]. Οι κύριες κλινικές καταστάσεις της β-θαλασσαιμίας είναι: οι φορείς μεταλλάξεων που δεν παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα, η ενδιάμεση και η μείζων θαλασσαιμία. Οι περισσότεροι ασθενείς πάσχουν από σοβαρά κλινικά συμπτώματα και χρειάζονται τακτικές μεταγγίσεις αίματος και αποσιδήρωση^[1,3]. Λόγω της σοβαρότητας και της υψηλής συχνότητας της, η β-θαλασσαιμία έχει αναγνωριστεί ως παγκόσμια πρόκληση για την υγεία.

Η β-θαλασσαιμία είναι η πιο κοινή κληρονομική πάθηση στην Κύπρο με ποσοστό φορέων που ανέρχεται στο 12% του πληθυσμού^[4,5]. Για το λόγο αυτό στην Κύπρο εφαρμόζεται από το 1978 προγραμμαίος έλεγχος όπου γίνεται εντοπισμός των φορέων και των ζευγαριών με ρίσκο απόκτησης θαλασσαιμικών παιδιών. Το πρόγραμμα αυτό έχει οδηγήσει στην εισαγωγή της προγεννητικής διάγνωσης στην Κύπρο το 1981 όπου γινόταν αρχικά με ομφαλοκέντηση.

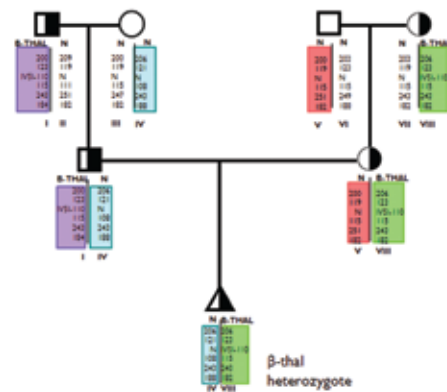
Στην προγεννητική διάγνωση ακολουθείται η πιο κάτω διαδικασία^[6]:

- Ο εντοπισμός των ετερόζυγων ζευγαριών που έχουν κίνδυνο κύησης θαλασσαιμικού εμβρύου.
- Γενετική Συμβουλευτική.
- Δείγματα από τα ζευγάρια φορείς και τους γονείς τους, στέλνονται στο ΙΝΓΚ για γενετική ανάλυση και εντοπισμό των μεταλλάξεων στο γονίδιο β-σφαιρίνης.
- Λήψη των χοριακών λαχνών την 11^η εβδομάδα.
- Αποστολή δείγματος στο ΙΝΓΚ όπου γίνεται ο προσδιορισμός του γονότυπου του εμβρύου και η τελική διάγνωση.

Για τη γενετική ανάλυση του εμβρυϊκού DNA και τη διάγνωση, χρησιμοποιούνται δυο προσεγγίσεις:

- Η στοχευμένη ανίχνευση της μετάλλαξης με εξειδικευμένες μεθόδους μοριακής γενετικής, όπως αλληλούχιση του γονιδίου β-σφαιρίνης.
- Προσδιορισμός του εμβρυϊκού γονότυπου με την ανάλυση απλοτύπων όπως φαίνεται στην εικόνα 1.

εικόνα 1



Από το 1991 μέχρι το 2015 έχουν γίνει στο ΙΝΓΚ, 3381 προγεννητικές για τη β-θαλασσαιμία, εκ των οποίων 825 έμβρυα ήταν φυσιολογικά, 1701 ήταν φορείς και 855 ήταν θαλασσαιμικά. Κατά συνέπεια, από την εφαρμογή της πρόληψης τα τελευταία 25 χρόνια έχουν γεννηθεί 2526 υγιή παιδιά. Με την εισαγωγή του προγράμματος αυτού οι γεννήσεις των θαλασσαιμικών παιδιών έχουν μειωθεί από 50 σε 4 περίπου το χρόνο (εικόνα 2).

εικόνα 2



Μέχρις ότου οι νέες μέθοδοι που αποσκοπούν στη οριστική θεραπεία της νόσου όπως γονιδιακή θεραπεία και μέχρι η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση να καταστούν κλινικά διαθέσιμες, η προεμφυτευτική και η προγεννητική διάγνωση αποτελούν τις μόνες ασφαλείς επιλογές για πρόληψη της νόσου.

Βιβλιογραφία

1. Weatherall DJ et al.: *The thalassaemia syndromes*, 4th ed. edn. Oxford; Malden, MA: Blackwell Science; 2001
2. Kountouris P et al.: *PLoS One* 2014, 9(7):e103020 PMID 25058394
3. Borgna-Pignatti C et al.: *Haematologica* 2004, 89(10):1187-1193 PMID 15477202
4. Kyrii AR et al.: *Hemoglobin* 2013, 37(5):435-443 PMID 24006929
5. Kountouris P et al.: *Sci Rep* 2016, 6:26371 PMID 27199182
6. Hartevelde CL et al.: *Clinical biochemistry* 2009, 42(18): 1767-1779 PMID 19607819

Δρ. Θεσσαλία Παπασάββα

Εργαστηριακός Επιστημονικός Λειτουργός
Τμήμα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας



Η RCB Bank Ltd χορηγός έρευνας του ΙΝΓΚ

Σε δημοσιογραφική διάσκεψη στις 8 Νοεμβρίου, ανακοινώθηκε η έναρξη ερευνητικών προγραμμάτων από τα τμήματα του Ινστιτούτου με χορηγία €180.000 από την RCB Bank Ltd. Η έρευνα αφορά τη διάγνωση ασθενών που μέχρι στιγμής παραμένουν αδιάγνωστοι, με τη χρήση της καινούριας τεχνολογίας Αλληλούχισης DNA Νέας Γενιάς. Η δημοσιογραφική διάσκεψη τελούσε υπό την αιγίδα του Υπουργού Υγείας Δρος Γιώργου Παμπορίδη, ο οποίος χαιρέτησε τη στήριξη της RCB Bank και εξήρε το πολυσήμαντο έργο που το ΙΝΓΚ επιτελεί.



Δημιουργία της 1^{ης} Έδρας Βιοπληροφορικής στην Κύπρο

Εκδήλωση πραγματοποιήθηκε υπό την αιγίδα του Υπουργού Οικονομικών κ. Χάρη Γεωργιάδη στις 4 Οκτωβρίου, στην παρουσία και του Υπουργού Παιδείας κ. Κώστα Καδή, όπου ανακοινώθηκε η δημιουργία της 1^{ης} Έδρας Βιοπληροφορικής στην Κύπρο από το ΙΝΓΚ. Η δημιουργία της Έδρας επιτεύχθηκε μέσω της εξασφάλισης ανταγωνιστικού ερευνητικού έργου ύψους €2,5 εκ., από το πρόγραμμα Ορίζοντας 2020 της ΕΕ, και αποτελεί μεγάλο επίτευγμα λόγω της νέας διάστασης που δίνει στον τομέα της έρευνας και καινοτομίας.



Επίσκεψη του Αμερικανού Γερουσιαστή Robert Menendez

Ο Γερουσιαστής Robert Menendez, επισήμανε την εξαιρετική δουλειά που γίνεται στο Ινστιτούτο η οποία συμβάλει στην καλύτερευση της ποιότητας της ζωής των Κυπρίων.



Βραβείο Έρευνας Νέου Ερευνητή 2016

Η Δρ Αλεξία Καγιαβά, Μεταδιδακτορική Ερευνήτρια στο Εργαστήριο Νευροεπιστημών της Νευρολογικής Κλινικής Ε του ΙΝΓΚ, βραβεύτηκε από το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας με το Βραβείο Έρευνας «Νέος Ερευνητής» 2016.



Δωρεά

Η Ένωση Βιολογίας του Πανεπιστημίου Λευκωσίας έκανε εισφορά €800 στη Νευρολογική Κλινική Β για την ενίσχυση των ερευνών που διενεργούνται σε σχέση με την επιληψία, με την αγορά εξοπλισμού για το σκοπό αυτό. Την εισφορά παρέλαβε ο Καθ. Σάββας Παπακώστας, Διευθυντής της Κλινικής.



Ημερίδα στο ΙΝΓΚ

Το Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής του ΙΝΓΚ, τα Προγράμματα Διατροφής & Διαιτολογίας και Φαρμακευτικής του Τμήματος Επιστημών Ζωής της Σχολής Θετικών Επιστημών του Ευρωπαϊκού Πανεπιστημίου Κύπρου και ο Σύνδεσμος Ασθενών «ΑΣΠΙΔΑ ΖΩΗΣ», διοργάνωσαν την ημερίδα «Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα-Κλινική και διατροφική υποστήριξη ασθενών για μια καλύτερη ζωή». Στην ημερίδα μίλησαν διακεκριμένοι επιστήμονες, όπως ο Καθηγητής Peter Clayton από το Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Νοσοκομείο Great Ormond Street Λονδίνου και η κα. Αστρινιά Σκαρπαλέζου, Διαιτολόγος από το Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού στην Αθήνα. Μίλησαν επίσης η Δρ. Ανθή Δρουσιώτου, Διευθύντρια του Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής και η κα. Εβίτα Κατσιμίχα, Ψυχολόγος από το Πανεπιστήμιο Κύπρου.

Διεθνείς Ειδήσεις

Κατά την ετήσια συνεδρίαση της Παγκόσμιας Εταιρείας Νευροεπιστημών στις 17 Νοέμβριου στο Σαν Ντιέγκο, επιστήμονες από το Πανεπιστήμιο Caltech στην Καλιφόρνια, παρουσίασαν αποτελέσματα έρευνας που δείχνουν ότι συνθετικές πλάκες άλφα - Συνοικλεΐνη στα στομάχια ποντικών μπορούν να προκαλέσουν την εναπόθεση καινούργιων πλάκων άλφα - Συνοικλεΐνης στον εγκέφαλο. Αυτά τα νέα αποτελέσματα θέτουν το ερώτημα εάν τα αρχικά στάδια της νόσου ξεκινούν νωρίτερα σε περιοχές εκτός του εγκεφάλου. <https://www.sfn.org/annual-meeting/neuroscience-2016>