



Συνδεθείτε μαζί μας!

www.cing.ac.cy



ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΔΕΛΤΙΟ ΑΡ. 19 - ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ 2013

Ο Νομπελίστας Harald zur Hausen στο ΙΝΓΚ

Επίτιμος ομιλητής στη 2^η Διάλεξη Ακαδημαϊκής Αριστείας της ΣΜΙΚ στις 23 Οκτωβρίου

Με ιδιαίτερα χαρά και τιμή, το ΙΝΓΚ και η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου αναγγέλλουν ότι επίτιμος ομιλητής στη 2^η Διάλεξη Ακαδημαϊκής Αριστείας 2013, θα είναι ο βραβευμένος με Νόμπελ Φυσιολογίας ή Ιατρικής, Γερμανός καθηγητής Harald zur Hausen. Ο ιολόγος Harald zur Hausen, ομότιμος καθηγητής του Πανεπιστημίου της Χαϊδελβέργης, ανακάλυψε τον ρόλο των ιών που προκαλούν τον καρκίνο του τραχήλου της μήτρας, για το οποίο τιμήθηκε με το Βραβείο Νόμπελ το 2008. Η Διάλεξη Ακαδημαϊκής Αριστείας 2013 θα πραγματοποιηθεί την Τετάρτη, 23 Οκτωβρίου 2013 στο Συνεδριακό Κέντρο Φιλοξενία στη Λευκωσία και εντάσσεται στα πλαίσια των εκδηλώσεων που διοργανώνει το Ινστιτούτο και η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, όπου φιλοξενούνται εξέχουσες προσωπικότητες που άφησαν το στίγμα τους στον τομέα της υγείας και ιδιαίτερα της γενετικής. Περισσότερες πληροφορίες θα ακολουθήσουν στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης (στους λογαριασμούς του ΙΝΓΚ στο Facebook, Twitter, Google+) καθώς και στις ιστοσελίδες του ΙΝΓΚ και της ΣΜΙΚ.



Η εκδήλωση είναι ανοιχτή προς το κοινό. Απαιτείται κράτηση στα τηλ. 22 392608, 99 798138, μέχρι την Τετάρτη 16 Οκτωβρίου 2013.

Χορηγός η Eurobank Cyprus Ltd. Χορηγός επικοινωνίας η εφημερίδα Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ



Eurobank
Cyprus

Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ

ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

ΣΕΛΙΔΑ 3

Ανακάλυψη νέων αντισωμάτων και εισαγωγή της διαγνωστικής εξέτασης για τη Μυασθένεια

ΕΠΙΚΑΙΡΟΤΗΤΑ

ΣΕΛΙΔΑ 2

Αβέρωφ Νεοφύτου: Παράδειγμα αριστείας το ΙΝΓΚ

ΕΜΠΕΙΡΙΕΣ ΑΝΘΡΩΠΩΝ

ΣΕΛΙΔΑ 6

Ο Joseph, ένας αγωνιστής της ζωής, γεμάτος όνειρα

ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ

ΣΕΛΙΔΑ 6

Στο πλευρό των ασθενών και των οικογενειών τους



TELETHON

Σας ευχαριστούμε!

Άσβεστη η φλόγα της ανθρωπιάς παρά την οικονομική κρίση

Σελ. 4-5

Μεγάλος χορηγός



Στηρίζουν:



ΕΡΕΥΝΑ

ΣΕΛΙΔΑ 7

Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που προκαλούν την εμφάνιση νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικών αταξιών στον άνθρωπο

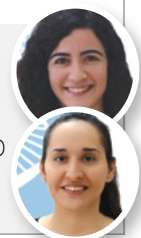
ΣΕΛΙΔΑ 8



ΣΧΟΛΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ
ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Καλωσορίσαμε τις νικήτριες του CSMM Genius Genetics Quiz

Οι πρώτες υποτροφίες από τη Eurobank Cyprus Ltd και τον Όμιλο Ελληνικής Τράπεζας



Αβέρωφ Νεοφύτου: Παράδειγμα προς μίμηση το ΙΝΓΚ

Αντιπροσωπεία του Δημοκρατικού Συναγερμού, με επικεφαλής τον Πρόεδρο κ. Αβέρωφ Νεοφύτου επισκέφθηκε το Ινστιτούτο μας στις 25 Ιουλίου. Αφού έτυχε ενημέρωσης από το Γενικό Διευθυντή του Ινστιτούτου, Καθ. Φίλιππο Πατσαλή, και ξεναγήθηκε στο Ινστιτούτο, ο κ. Νεοφύτου εξήρε το έργο του Ινστιτούτου εκφράζοντας θαυμασμό για την τόσο αξιόπαινη δουλειά και τα μεγάλα επιστημονικά επιτεύγματα. Συγκεκριμένα ανέφερε ότι «ως Δημοκρατικός Συναγερμός πιστεύουμε ότι η αριστεία με πυλώνες την έρευνα, την καινοτομία και την νεοφυή επιχειρηματικότητα αποτελούν τη βάση για το νέο οικονομικό μοντέλο που θα τροφοδοτεί την οικονομία, με κατεύθυνση την ανάπτυξη σε σύγχρονους τομείς με υψηλή προστιθέμενη αξία που είναι ζωτικής σημασίας για τη χώρα. Το παράδειγμα του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής πρέπει να το ακολουθήσουν και άλλοι φορείς.» Ανέφερε επίσης, ότι στους δύσκολους αυτούς καιρούς που περνά η χώρα μας ο Δημοκρατικός Συναγερμός θα είναι δίπλα στο Ινστιτούτο και θα το στηρίξει, και ότι θα πρέπει να βρεθούν τα κατάλληλα κανάλια και εργαλεία για να καταστεί αυτό δυνατό.



Η αντιπροσωπεία του ΔΗΣΥ υπό τον κ. Αβέρωφ Νεοφύτου, συνοδευόμενη από τον Καθ. Φ. Πατσαλή περιόδευσε σε διάφορα τμήματα του Ινστιτούτου.

Πρώτη εκδρομή των φοιτητών της Σχολής Μοριακής Ιατρικής

Μετά την ολοκλήρωση των εξετάσεών τους, οι φοιτητές της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου πραγματοποίησαν την πρώτη τους εκδρομή, την Πέμπτη 6 Ιουνίου. Η εκδρομή ξεκίνησε με μια περιδιάβαση στο χωριό Αθηνών και στο Καλλινίκειο Δημοτικό Μουσείο Αθηνών, καταλήγοντας για μεσημεριανό σε γνωστή ταβέρνα του χωριού. Ακολούθησε επίσκεψη στο οινοποιείο Άης Αμπέλης στο Καλό Χωριό Ορεινής, όπου είχαν την ευκαιρία να μάθουν για τη διαδικασία παραγωγής κρασιού καθώς και να γευτούν μερικά από τα διαλεχτά κρασιά της κάβας. Ευχαριστούμε την Κοινότητα Αθηνών, το Καλλινίκειο Δημοτικό Μουσείο, καθώς και το οινοποιείο Άης Αμπέλης για τη φιλοξενία τους.



Οι φοιτητές της ΣΜΙΚ στο Καλλινίκειο Δημοτικό Μουσείο Αθηνών



ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΔΕΛΤΙΟ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟΥ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ & ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΕΚΔΟΣΗΣ: Καθ. Φίλιππος Πατσαλής
 ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ: Άντρια Ιωακείμ, Γιώργος Βατυλιώτης, Έλενα Παναγιώτου, Κύπρος Καρανίκης, Μαρία Λοΐζου, Μαρίνα Παύλου, Δρ Μάριος Φυλακτιδής
 ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ - ΠΑΡΑΓΩΓΗ: Άλφα Δημιουργική, τηλ. 22 515195
 ΕΚΤΥΠΩΣΗ: Cassouliides Masterprinters, τηλ. 22 843600

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

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



ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑΣ

Ανακάλυψη νέων αντισωμάτων και εισαγωγή της διαγνωστικής εξέτασης στην κλινική του ΙΝΓΚ

Η μυασθένεια είναι μια χρόνια αυτοάνοση πάθηση που προκαλεί βλάβη στη νευρομυϊκή σύναψη οδηγώντας σε αδυναμία και εύκολη κόπωση εκούσιων μυών. Πρόκειται για σπάνιο νόσημα, με συχνότητα 50-400/1.000.000 διεθνώς, και που προσβάλλει πέραν των 300 ασθενών στην Κύπρο. Είναι σημαντικό να γίνει έγκαιρη διάγνωση και σωστή θεραπεία της μυασθένειας για αποφυγή σοβαρών περιπλοκών.

Η μυασθένεια είναι αποτέλεσμα δυσλειτουργίας της νευρομυϊκής σύναψης. Η νευρομυϊκή σύναψη είναι η περιοχή των εκούσιων μυών μέσω της οποίας μεταδίδεται το ερέθισμα από τα νεύρα στους μύες για να επιτευχθεί η σύσπαση των μυών, είτε για να γίνει κάποια κίνηση είτε για να διατηρηθεί ο τόνος του συγκεκριμένου μυός. Η μεταφορά του ερεθίσματος γίνεται μέσω της ακετυλοχολίνης, της χημικής ουσίας που παίζει ρόλο νευροδιαβιβαστή καθώς απελευθερώνεται από το νεύρο και αντιδρά με τον ειδικό υποδοχέα στην πλευρά του μυός. Σε ασθενείς με μυασθένεια λόγω διαταραχής του ανοσοποιητικού συστήματος ο οργανισμός παράγει αντισώματα που συνήθως προσδένονται στους υποδοχείς της ακετυλοχολίνης καταστρέφοντας τους και εμποδίζοντας έτσι τη μεταφορά του ερεθίσματος από τα νεύρα στους μύες. Άλλα πιο σπάνια είδη αντισωμάτων στοχεύουν άλλα μόρια της νευρομυϊκής σύναψης που συνδέονται λειτουργικά με τους υποδοχείς της ακετυλοχολίνης, όπως τα αντισώματα εναντίον της ειδικής κίνησης των μυών (MuSK) και υποδοχέα λιποπρωτεΐνης LRP4 (Εικόνα 1), και προκαλούν και αυτά παρόμοιες βλάβες στη νευρομυϊκή σύναψη.

Στη Νευρολογική Κλινική του ΙΝΓΚ έχουμε αρχίσει τη δημιουργία βάσης δεδομένων για την επιδημιολογία, κλινική εικόνα, κατηγορίες αντισωμάτων και θεραπευτικές αγωγές των ασθενών με μυασθένεια. Έχουμε διαπιστώσει ότι ένα μεγάλο ποσοστό των ασθενών μας με

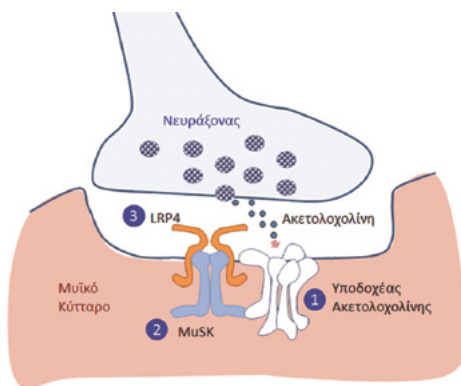


ΑΡΘΡΟ

Καθ. Κλεόπας Α. Κλεόπα

Ανώτερος Νευρολόγος

kleopa@cing.ac.cy



Εικόνα 1. Σχεδιάγραμμα της νευρομυϊκής σύναψης που απεικονίζει τα τρία μόρια που έχουν βρεθεί να αποτελούν στόχο αντισωμάτων σε ασθενείς με μυασθένεια. Σε όλες τις περιπτώσεις η επίδραση των αντισωμάτων πάνω στα μόρια αυτά προκαλεί δυσλειτουργία της μετάδοσης του μηνύματος από το νευράξονα στο μυϊκό κύτταρο.

γενικευμένη μυασθένεια (πάνω από 50%, σε αντίθεση με 15% περίπου διεθνώς) δεν έχουν αντισώματα κατά του υποδοχέα της ακετυλοχολίνης. Μετά την ανακάλυψη των αντισωμάτων MuSK (15%) εξακολουθούμε στο 1/3 περίπου των ασθενών να μην έχουμε ανιχνεύσιμα αντισώματα.

Μετά την ανακάλυψη και άλλων αντισωμάτων τα τελευταία δύο χρόνια έχουμε αρχίσει μια προσπάθεια ανίχνευσής τους σε μέχρι πρόσφατα «οροαρνητικούς» ασθενείς σε συνεργασία με τον καθηγητή Σωκράτη Τζάρτο στο Ινστιτούτο Παστέρ Αθηνών. Έχουμε εξετάσει τον τελευταίο χρόνο μεγάλο αριθμό ορών από ασθενείς για ανίχνευση των νέων αντισωμάτων LRP4, τα οποία βρέθηκαν σε σημαντικό ποσοστό ασθενών μας (23% των οροαρνητικών). Η διαγνωστική εξέταση για τα αντισώματα αυτά αναμένεται να βοηθήσει στην επιβεβαίωση της πάθησης και στη σωστή και έγκαιρη θεραπευτική της αντιμετώπιση. Εξακολουθούμε να έχουμε ένα σημαντικό ποσοστό ασθενών που παραμένουν τριπλά οροαρνητικοί, επομένως μελλοντικές έρευνες θα πρέπει να εστιάσουν και στην ομάδα αυτή που πιθανό να έχει ακόμα άγνωστα αντισώματα.

Από τα μέχρι τώρα δεδομένα μας, φαίνεται ότι οι ασθενείς με αντισώματα LRP4 έχουν ομοιότητες με τους ασθενείς με αντισώματα MuSK. Δηλαδή συχνά γενικευμένη νόσο με μεγάλο ποσοστό βαριάς κλινικής εικόνας, ατροφία μυών, και σε αντίθεση με ασθενείς θετικούς για αντισώματα υποδοχέα της ακετυλοχολίνης που δεν παρουσιάζουν παθολογία του θύμου αδένου. Δείχνουν καλή ανταπόκριση σε ανοσοκατασταλτικά φάρμακα. Συνεχιζόμενες μελέτες στην Κύπρο και στο εξωτερικό αναμένεται να ξεκαθαρίσουν περεταίρω τα χαρακτηριστικά της κάθε μορφής μυασθένειας και κατά πόσον θα πρέπει να ακολουθείται ειδική θεραπευτική προσέγγιση στην κάθε ομάδα ασθενών.

Εκδηλώσεις αλληλεγγύης και προσφοράς

Το TELETHON έδωσε και φέτος το «παρών» του, με τις μεγάλες εκδηλώσεις του να πραγματοποιούνται τον Ιούνιο. Παρόλες τις δυσκολίες και εν μέσω της πρωτοφανούς οικονομικής κρίσης της χώρας μας, οι Κύπριοι είχαν το κουράγιο και την ευαισθησία, να κρατήσουν αναμμένη τη φλόγα του φιλανθρωπικού μας θεσμού. Ένα μεγάλο ευχαριστώ απευθύνουμε στους χορηγούς, υποστηρικτές και τον κόσμο για ό,τι έχουν εισφέρει στο TELETHON.



Τη συναυλία της Μ. Ζορμπαλά τίμησαν με την παρουσία τους ο Πρόεδρος της



Την Παρασκευή 14 Ιουνίου το πάρκο Ακρόπολης γέμισε με παιδικά χαμόγελα. Στο Πανηγύρι Χαράς του TELETHON τα παιδιά είχαν την ευκαιρία να ψυχαγωγηθούν με πολλές δραστηριότητες και παιχνίδια. Την εκδήλωση διοργάνωσε η Κοινοτική Αστυνομία Λευκωσίας, σταθερός υποστηρικτής του Telethon.





Με μεγάλη επιτυχία πραγματοποιήθηκε την Τρίτη 18 Ιουνίου η Συναυλία της Μαργαρίτας Ζορμπαλά με τη «Διάσταση» στους κήπους του Προεδρικού Μεγάρου.

Η εκδήλωση τελούσε υπό την αιγίδα του Προεδρικού ζεύγους και σε αυτήν παρευρέθηκαν πάνω από 800 άτομα. Πριν την έναρξη της συναυλίας απηύθυναν χαιρετισμούς, ο Πρόεδρος της Δημοκρατίας Νίκος Αναστασιάδης και ο Καθ. Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ.

Δημοκρατίας και η σύζυγός του



Μόνιμος υποστηρικτής του Telethon η Κοινωνική Αστυνομία στην οποία ευχαριστούμε



Μεγάλος Χορηγός:



Σπνρίζουν:



Δεκάδες εθελοντές του Telethon ανταποκρίθηκαν ξανά στο κάλεσμά μας για συμμετοχή στη μεγάλη γιορτή της αγάπης

Τηλεμαραθώνιος από την Τηλεόραση ΣΙΓΜΑ

Μια μαραθώνια και ζωντανή εκπομπή με στόχο την ενημέρωση και ευαισθητοποίηση του κοινού πραγματοποιήθηκε στην τηλεόραση Σίγμα την Πέμπτη 20 Ιουνίου. Η ενημέρωση επικεντρώθηκε στις ανάγκες που δημιουργούνται για τους ασθενείς - μέλη του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου και βέβαια στο πως αξιοποιούνται τα έσοδα του TELETHON. Προβλήθηκαν ακόμα πολλές ανθρώπινες ιστορίες μέσα από φιλμάκια που ετοίμασε το TELETHON αλλά και φιλοξενίες στο στούντιο, μελών του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου. Μια ευχάριστη και ψυχαγωγική ανάσα πρόσφεραν με τα τραγούδια τους οι Παναγιώτης Πετράκης, Γιώργος Παπαδόπουλος και Μάριος Κούμας.



ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ

Στο πλευρό των ασθενών και των οικογενειών τους

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου στα πλαίσια της πολυθεματικής προσέγγισης των ασθενών καθώς και αναγνώρισης των διεθνών ερευνών ότι η ασθένεια είναι συνάρτηση κοινωνικών ψυχολογικών και ατομικών προβλημάτων, δημιούργησε την Κοινωνική Υπηρεσία. Το Γραφείο της Κοινωνικής Υπηρεσίας λειτουργεί από το 1993, εντάσσεται στα εξωτερικά ιατρεία και στελεχώνεται με μια Πτυχιούχο Κοινωνική Λειτουργό. Ο Κοινωνικός Λειτουργός ασκεί Κοινωνική Εργασία, μια εφαρμοσμένη επιστήμη που ακολουθεί επιστημονικές αρχές και επαγγελματική δεοντολογία με στόχο να ενισχύει τα άτομα, οικογένειες, ομάδες να αποδεδμεύσουν δυνάμεις και να επανακτήσουν την ικανότητά τους να απολαμβάνουν δημιουργικά τα προϋόντα της ανάπτυξης στο χώρο τους (οικονομικά, κοινωνικά, πολιτιστικά) επιτυγχάνοντας ταυτόχρονα την επίτευξη των στόχων τους.

Η Κοινωνική Υπηρεσία εργάζεται στους εξής τομείς - δράσεις:

- Παρέχει υποστηρικτική και συναισθηματική βοήθεια ώστε οι ασθενείς και οι οικογένειες τους να αποδεχτούν και να προσαρμοστούν στα νέα δεδομένα που επιφέρει η ασθένεια.
- Ενημερώνει τους εξυπηρετούμενους για την έκταση και φύση των παρεχόμενων υπηρεσιών σε τοπικό και κρατικό επίπεδο. Εξηγεί δικαιώμα-



ΑΡΘΡΟ

Μαρίνα Παύλου

Κοινωνική Λειτουργός
Κλινικό Τμήμα

mpavlou@cing.ac.cy

τα, ευκαιρίες και υποχρεώσεις που τους αφορούν.

- Πραγματοποιεί κατ' οίκον επισκέψεις σε ασθενείς με στόχο τη διερεύνηση των κοινωνικο-οικονομικών συνθηκών και παροχή συμβουλευτικής βοήθειας για βελτίωση των συνθηκών στέγασης.
- Συντονίζει ομάδα εθελοντών η οποία απαρτίζεται από άτομα μέλη του Επαρχιακού Συντονιστικού Συμβουλίου Εθελοντών Λευκωσίας. Εξασφαλίζει συνεργασία εθελοντών που προηγουμένως έχουν εκπαιδευτεί κατάλληλα για την έννοια του εθελοντισμού και τις ιδιαιτερότητες

των ατόμων που θα βοηθούν εθελοντικά. Κύριος στόχος του προγράμματος είναι η αντιμετώπιση του κοινωνικού αποκλεισμού και οι δράσεις προς την επίτευξη του σκοπού αυτού είναι ανάλογες με τις ανάγκες των ασθενών: επισκέψεις στα σπίτια τους, κοινοί έξοδοι του ασθενή και εθελοντή σε χώρους ψυχαγωγίας, μεταφορά του ασθενή σε διάφορες Υπηρεσίες.

Η Κοινωνική Λειτουργός στα πλαίσια παροχής των πιο πάνω υπηρεσιών συνεργάζεται με διάφορες Υπηρεσίες σε τοπικό και κρατικό επίπεδο. Χαρακτηριστικά αναφέρονται οι κυριότερες συνεργασίες: Υπηρεσίες Κοινωνικής Ευημερίας, Υπηρεσίες Κοινωνικών Ασφαλίσεων, Τμήμα Κοινωνικής Ενσωμάτωσης Ατόμων με Αναπηρίες, Σύσδεσμοι Ασθενών.

Η Κοινωνική Υπηρεσία, στις κρίσιμες αυτές ώρες που διέρχεται ο τόπος μας, δέχεται αρκετά αιτήματα για διαχείριση προβλημάτων που προκύπτουν από την οικονομική κρίση. Τα κυριότερα προβλήματα που παρουσιάζονται είναι πανομοιότυπα με τα προβλήματα της ευρύτερης κοινωνίας και σχετίζονται με την ανεργία, την απώλεια εισοδημάτων, τον κοινωνικό αποκλεισμό. Η Κοινωνική Λειτουργός παρέχει συμβουλευτική καθοδήγηση και διατηρεί συνεργασία με όλους τους εμπλεκόμενους φορείς με στόχο τη διαχείριση των αιτημάτων των ασθενών.

ΑΝΘΡΩΠΙΝΕΣ ΕΜΠΕΙΡΙΕΣ

Ενας αγωνιστής της ζωής, γεμάτος όνειρα

Είναι μέλος του Σύσδεσμου Μυοπαθών από μικρό παιδί, γιατί πάσχει από σπάνια μορφή μυοπάθειας. Το βάδισμα του γίνεται κατορθωτό χάρη στα βοηθητικά τεχνικά στελέχη 'calibers', όμως αυτό δεν τον εμποδίζει να αγαπάει τη ζωή και να κάνει όνειρα και σχέδια για το μέλλον όπως κάθε νέος στην ηλικία του.

Όπως λέει ο ίδιος «στη ζωή δεν υπάρχει "δεν μπορώ", αλλά μόνο "δεν θέλω" ώστε να μην πραγματοποιήσεις κάτι».

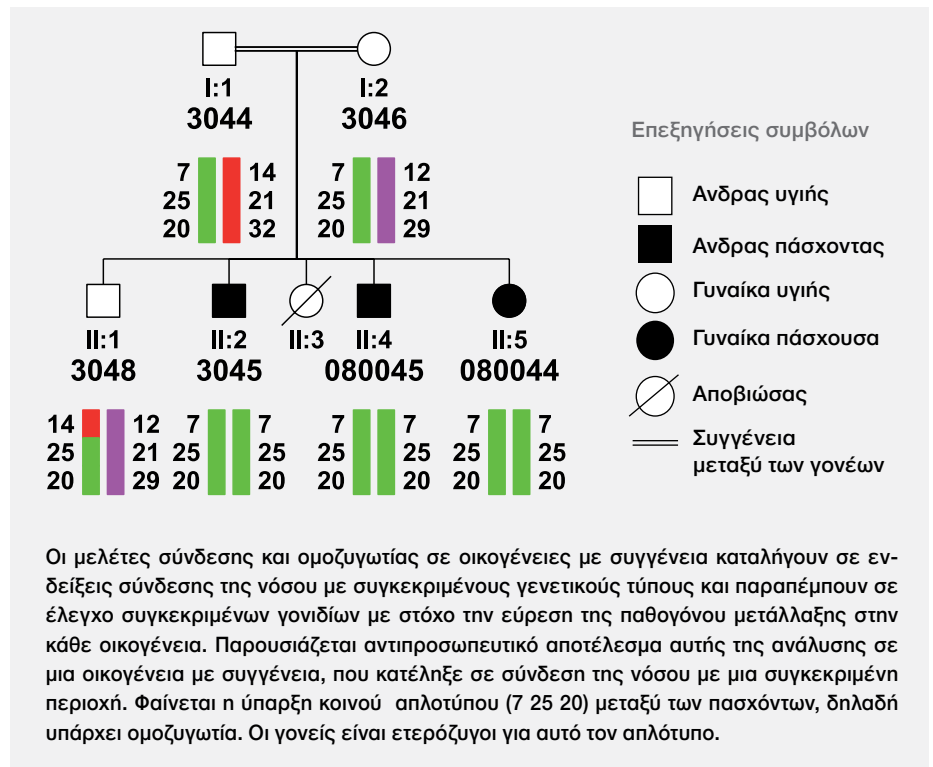
Ο Joseph σπουδάζει computer engineering, έχει πολλά ενδιαφέροντα, κοινωνική ζωή και φίλους και έχει πάθος για το ποδόσφαιρο. Η παρέα μαζί του δεν είναι ποτέ μονότονη. Με τον Joseph θα βρεις πάντα κάτι ενδιαφέρον να κουβεντιάσεις, από την καθημερινότητα μέχρι τις έννοιες της

ΚΑΤΑΘΕΣΗ ΨΥΧΗΣ
ΑΠΟ ΤΟΝ JOSEPHΣτη ζωή δεν υπάρχει
«δεν μπορώ», αλλά «δεν θέλω»

ζωής, χωρίς να λείπει βέβαια το χιούμορ και το γέλιο. Είχαμε την ευκαιρία να γνωρίσουμε τον Joseph όταν έλαβε μέρος στο TELETHON και φιλοξενήθηκε στον Τηλεμαραθώνιο στις 20 Ιουνίου ο οποίος προβλήθηκε από την τηλεόραση Σίγμα. «Δεν είναι η πρώτη φορά που λαμβάνω μέρος στα κοινά» δηλώνει τονίζοντας ότι «είναι αυτονόητο ότι θα πρέπει όλοι οι μυοπαθείς να βοηθήσουμε, με όποιο τρόπο μπορούμε, το TELETHON και το Σύσδεσμο Μυοπαθών που μας στηρίζουν τόσο». Στη συνέντευξή του ο Joseph μίλησε με ειλικρίνεια και χωρίς αναστολές για τη ζωή του και τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει σαν μυοπαθής. Ταυτόχρονα όμως, μέσα από τα λόγια του, διέκρινες ένα νέο γεμάτο κίνητρο και πάθος για τη ζωή, να θέλει να ζήσει και να φτιάξει τη ζωή του.

Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που προκαλούν την εμφάνιση νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικών αταξιών στον άνθρωπο

Οι νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες αποτελούν μια ετερογενή ομάδα νευρολογικών παθήσεων, που επηρεάζουν κυρίως την παρεγκεφαλίδα, το εγκεφαλικό στέλεχος και το νωτιαίο μυελό. Αντικείμενο της διδακτορικής διατριβής ήταν η μελέτη δεκατεσσάρων οικογενειών και τριάντα-επτά σποραδικών πασχόντων Κυπριακής καταγωγής με αταξία, που είχαν ήδη αποκλειστεί από τη συχνότερη μετάλλαξη στο νησί (που ευθύνεται για την αταξία του Friedreich) και άλλες γνωστές μεταλλάξεις, σε προηγούμενες μελέτες. Σκοπός ήταν η μελέτη τους σε μοριακό γενετικό επίπεδο. Αρχικά ελέγχθηκε και τελικά αποκλείστηκε σε όλους τους πάσχοντες, η ύπαρξη γνωστών μεταλλάξεων που δεν είχαν ελεγχθεί προηγουμένως. Πρόκειται για την επέκταση της ΑΤΤCT επανάληψης στο γονίδιο *ATXN10*, την Κυπριακή μετάλλαξη c.5308_5311delGAGA στο γονίδιο *SETX* και τη διαφοροποίηση στις δόσεις των εξονίων των γονιδίων *APTX*, *SETX* και *FXN*. Ακολούθως, διερευνήθηκε το ενδεχόμενο ύπαρξης σύνδεσης της νόσου με τους γνωστούς γονιδιακούς τύπους *APTX*, *SETX*, *POLG*, *TDP1*, *SACS*, *SYNE1*, *C10orf2*, *SCAR3* και *SCAR7* σε δώδεκα οικογένειες με υποτελή τρόπο κληρονομής της νόσου. Αποκλείστηκε το ενδεχόμενο σύνδεσης με όλους τους τύπους σε εννιά οικογένειες. Σε δύο οικογένειες υπήρξαν ενδείξεις σύνδεσης με τους τύπους *TDP1* και *C10orf2* αντίστοιχα, οι οποίες θα διερευνηθούν περαιτέρω μελλοντικά. Σε μια οικογένεια (903) σημειώθηκε η πιο σημαντική ένδειξη σύνδεσης με το γονιδιακό τύπο *APTX*. Εκτεταμένος έλεγχος του γονιδίου *APTX* απέκλεισε οποιαδήποτε πιθανή μετάλλαξη. Ακολούθησαν μελέτες σύνδεσης και ομοζυγωτίας σε όλο το γονιδίωμα με στόχο τη χαρτογράφηση ενός νέου γονιδιακού τόπου. Με τον ίδιο στόχο διερευνήθηκαν άλλες δύο οικογένειες (908 και 815). Τα αποτελέσματα ήταν καταληκτικά μόνο για την οικογένεια 903. Η νόσος συνδέθηκε με τη χρωμοσωματική περιοχή 9p21.1-p13.2 μεγέθους 6.49 Mb που περιέχει 164 υποψήφια


ΑΡΘΡΟ

Δρ. Χριστίνα Βότση

Post-Doctoral Fellow

votsi@cing.ac.cy

γονίδια και αποτελεί νέο γονιδιακό τόπο. Η εύρεση του νέου γονιδίου αποτέλεσε τον επόμενο στόχο. Όσον αφορά τις οικογένειες 908 και 815 μετά την αρχική ανάλυση σύνδεσης διερευνήθηκαν περαιτέρω οι περιοχές με τις ψιλότερες ενδείξεις και τελικά αποκλείστηκαν. Παραμένουν υποψήφιες άλλες περιοχές που αρχικά έδωσαν μικρότερες ενδείξεις. Συμπερασματικά, φαίνεται ότι τα γενετικά αίτια των αταξιών στον Κυπριακό πληθυσμό διαφέρουν από τους υπόλοιπους πληθυσμούς και επίσης υπάρχει γενετική ετερογένεια παρόλο που αποτελεί μια μικρή κλειστή κοινωνία. Το πιθανότερο είναι να ευθύνονται άγνωστες ή σπάνιες μεταλλάξεις που χρειάζονται αρκετή διερεύνηση ώστε να ταυτοποιηθούν.

Απονομή υποτροφιών Eurobank Cyprus Ltd και Ομίλου Ελληνικής Τράπεζας

Η Eurobank Cyprus Ltd και ο Όμιλος Ελληνικής Τράπεζας απέδειξαν έμπρακτα για ακόμη μια φορά ότι βρίσκονται στο πλευρό του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Μέσα από τη δέσμευσή τους για την προσφορά στην παιδεία, οι δύο αυτοί όμιλοι δίνουν ευκαιρίες σε νέους επιστήμονες της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου (ΣΜΙΚ).

Η Eurobank Cyprus Ltd και ο Όμιλος Ελληνικής Τράπεζας, αναγνωρίζοντας το έργο που επιτελείται στο Ινστιτούτο, έχουν προσφέρει από μια πλήρη υποτροφία για ένα διδακτορικό φοιτητή της ΣΜΙΚ, συνολικής αξίας €54.000 για τρία χρόνια (€18.000 ανά έτος). Οι δύο αυτές υποτροφίες απονεμήθηκαν στους άριστους εκ των διδακτορικών φοιτητών της ΣΜΙΚ, Στυλιάνα Κυριακούδη, φοιτήτρια Ιατρικής Γενετικής (Υποτροφία Ομίλου Ελληνικής Τράπεζας) και Μαρία Κάκκουρα, φοιτήτρια Μοριακής Ιατρικής (Υποτροφία Eurobank Cyprus Ltd). Οι δύο φοιτήτριες, κατά τη διάρκεια της πρώτης τους χρονιάς στη Σχολή, πορεύονται με στόχο την αριστεία. Είναι λαμπρά παραδείγματα προς μίμηση για όλους τους συμφοιτητές τους καθώς και για τη νεολαία του τόπου γενικότερα αφού αποδεικνύουν ότι ακόμα και σε αυτούς τους δύσκολους καιρούς υπάρχουν ευκαιρίες για αυτούς που ξεχωρίζουν με την επίδοσή τους.

Η Eurobank Cyprus Ltd και ο Όμιλος Ελληνικής Τράπεζας, συνεχίζουν να μας στηρίζουν προσβλέποντας σε ένα καλύτερο και ποιοτικότερο μέλλον – το μέλλον των παιδιών μας. Η επιτυχία της



Μαρία Κάκκουρα



Στυλιάνα Κυριακούδη

Σχολής μας βασίζεται στη στήριξη της οποίας τυγχάνει από κοινωνικά υπεύθυνους οργανισμούς όπως η Eurobank Cyprus Ltd και ο Όμιλος Ελληνικής Τράπεζας. Οφείλουμε ένα μεγάλο ευχαριστώ στη Eurobank Cyprus Ltd και στον Όμιλο Ελληνικής Τράπεζας καθώς και ένα μεγάλο μπράβο στις φοιτήτριες της ΣΜΙΚ, Μαρία και Στυλιάνα!

Καλωσορίσαμε τις νικήτριες του CSMM Genius Genetics Quiz 2013

Τον Ιούλιο φιλοξενήθηκε στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου η νικήτρια ομάδα του πρώτου παγκύπριου διαγωνισμού CSMM Genius Genetics Quiz 2013. Οι μαθήτριες του Pascal English School, Μαρία Φρίζου, Μαρία Σουπάση και Σιμόνη Πουργούρη είχαν την ευκαιρία να βιώσουν μια μοναδική εμπειρία, καθώς παρακολούθησαν από κοντά τη σημαντική δουλειά που διεξάγεται στα εργαστήρια του ΙΝΓΚ όσον αφορά τις διαδικασίες διάγνωσης και μελέτης κληρονομικών ασθενειών, πλάι στους διακεκριμένους επιστήμονες του Ινστιτούτου. Οι νικήτριες φιλοξενήθηκαν στα Τμήματα Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας, Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας, Βιοχημικής Γενετικής καθώς και στο



Οι νικήτριες του CSMM Genius Genetics Quiz 2013, στο ΙΝΓΚ

Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας. Τα κορίτσια κατέκτησαν την πρώτη θέση στο διαγωνισμό γνώσεων, ανάμεσα σε 72 ομάδες από δημόσια και ιδιωτικά σχολεία παγκυπρίως. Ο διαγωνισμός διοργανώθηκε από τη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου σε συνεργασία με το Υπουργείο Παιδείας και αναμένεται να γίνει πλέον θεσμός, αφού έτυχε τεράστιας ανταπόκρισης από μαθητές και καθηγητές. Ευχόμαστε στη Μαρία Φρίζου, στη Μαρία Σουπάση και στη Σιμόνη Πουργούρη καλή επιτυχία στις σπουδές τους και ελπίζουμε να τις φιλοξενήσουμε στο μέλλον στη Σχολή και στο Ινστιτούτο ως επιστήμονες αφού απέδειξαν ότι ακολουθούν το δρόμο της αριστείας!