



ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ & ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

# newsletter

ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΔΕΛΤΙΟ | ΤΕΥΧΟΣ 15 | ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ 2012

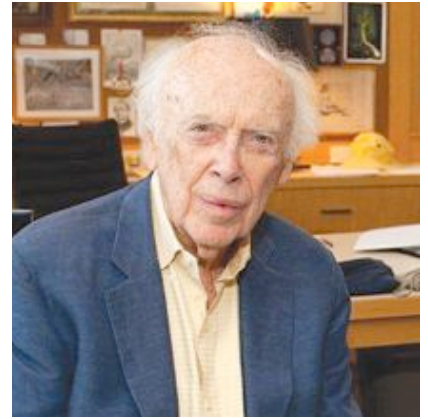


ΑΝΟΙΓΕΙ ΤΙΣ ΠΥΛΕΣ ΤΗΣ Η ΣΧΟΛΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

## Κορυφαία στιγμή για το ΙΝΓΚ και την Κύπρο

ΕΓΚΑΙΝΙΑΖΕΤΑΙ ΣΤΙΣ 17 ΟΚΤΩΒΡΙΟΥ ΑΠΟ ΤΟΝ ΝΟΜΠΕΛΙΣΤΑ JAMES D. WATSON, Ph.D

Ιστορική μέρα για το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου αλλά και για την Κύπρο είναι η 17η Οκτωβρίου, ημέρα τέλεσης των εγκαινίων της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου, η οποία δέχθηκε τους πρώτους μεταπτυχιακούς φοιτητές. Με τη λειτουργία της Σχολής το Ινστιτούτο υλοποιεί το όραμα για την αναβάθμιση του ακαδημαϊκού του χαρακτήρα, γεγονός που μας γεμίζει περηφάνια, αισιοδοξία και ευθύνη. Με ιδιαίτερη χαρά θα ζήσουμε αυτή την ιστορική στιγμή έχοντας μαζί μας τον άνθρωπο που έγινε συνώνυμο με τη γενετική, τον Νομπελίστα Ιατρικής, James D. Watson, Ph.D., ο οποίος θα μας τιμήσει με την παρουσία του για να τελέσει τα εγκαίνια της Σχολής μας. Η εκδήλωση θα πραγματοποιηθεί στο Ινστιτούτο, την Τετάρτη 17 Οκτωβρίου 2012, στις 7 μ.μ. Χορηγός της εκδήλωσης είναι η Τράπεζα Eurobank EFG Cyprus Ltd και χορηγός επικοινωνίας η εφημερίδα Η Καθημερινή.



Ο Καθ. James Watson (Νομπελίστας Ιατρικής, 1962), που θεωρείται ο πατέρας της σύγχρονης Γενετικής, θα τελέσει τα εγκαίνια της Σχολής Μοριακής Ιατρικής Κύπρου και θα παρουσιάσει ομιλία με θέμα "From the Double Helix to the Curing of Cancer".



### 3 | ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

Μη Επεμβατική  
Προγεννητική Διάγνωση

Της Δρος Θεσσαλίας Παπασάββα

### 4 | ΕΡΕΥΝΑ

Μελέτη της Γαλακτοζαιμίας  
στην Κύπρο

Της Ρένας Παπαχριστοφόρου

### 6 | ΣΧΟΛΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής  
για Μάστερ και Διδακτορικό

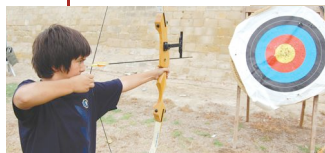
Της Καθ. Κυπρούλας Χριστοδούλου

### 8 | ΑΡΘΡΟ

Έρευνα και καινοτομία ως μοχλός  
ανάπτυξης της επιχειρηματικότητας

Του Καθ. Φίλιππου Πατοαλή

### 7 | ΤΕΛΕΘΟΝ



Αυλαία για τη Γιορτή της Αγάπης

Τρεις εκδηλώσεις μέχρι το τέλος του 2012



## Στο Συμβούλιο του Ευρωπαϊκού Συνδέσμου Κυτταρογενετικής ο Καθ. Πατσαλής

Ο Γενικός Εκτελεστικός Διευθυντής του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου Καθ. Φίλιππος Πατσαλής έχει εκλεγεί στο Διοικητικό Συμβούλιο του Ευρωπαϊκού Συνδέσμου Κυτταρογενετικής (European Cytogenetics Association). Η εισήγηση της υποψηφιότητάς του υποβλήθηκε από το απερχόμενο Διοικητικό Συμβούλιο του Ευρωπαϊκού Συμβουλίου Κυτταρογενετικής και ακολούθησε ψηφοφορία από τα 1000 περίπου μέλη του Συμβουλίου. Η θητεία του είναι πενταετής. Ο Καθ Πατσαλής παρέστη στην πρώτη συνεδρία του Συμβουλίου που συνήλθε στο Παρίσι υπό τη νέα του σύνθεση. <http://www.e-c-a.eu>



## Τιμητικές εκδηλώσεις



Τον Καθ. Φίλιππο Πατσαλή, τίμησαν πρόσφατα το Δημοκρατικό Κόμμα, ο Δήμος της γενέτειράς του, Αθηναίου και οι Ροταριανοί Όμιλοι Λάρνακα και Λάρνακα-Κίτιον. Στην εκδήλωση που διοργάνωσε το Δημοκρατικό Κόμμα το βραβείο απένευσε ο Πρόεδρος του ΔΗΚΟ, κ. Μάριος Κάρογιαν (φωτ. αριστερά). Στην εκδήλωση στο Δήμο Αθηναίου, ο Καθ. Πατσαλής παρουσίασε ομιλία με θέμα «Προγεννητική Διάγνωση». Τιμητική πλακέτα τού επέδωσε ο Δήμαρχος Αθηναίου κ. Δημήτρης Παπαπέτρου. Στην εκδήλωση των Ροταριανών Λάρνακας και

Λάρνακας-Κίτιο, τιμητικές πλακέτες απένευμαν οι Πρόεδροι των δύο Ομίλων, κύριοι Χριστάκης Χριστοφόρου και Κυριάκος Σεραφεΐμ, αντίστοιχα.

## Αλλαγή τόπου διεξαγωγής Συνεδρίου



Το 12ο Διεθνές Νευρομεσογειακό Συνέδριο θα διεξαχθεί στη Λευκωσία, 2-4 Νοεμβρίου 2012 και όχι στην Πάφο όπως είχε ανακοινωθεί αρχικά. Για περισσότερες πληροφορίες επισκεφθείτε την ιστοσελίδα του Συνεδρίου: [www.cing.ac.cy/neuromed2012](http://www.cing.ac.cy/neuromed2012)



## Εξοπλισμός από την Genesis Pharma Κύπρου

Η φαρμακευτική εταιρεία Genesis Pharma Κύπρου παρέδωσε στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου 4 αντλίες οι οποίες χρησιμοποιούνται για δασολογικό έλεγχο κατά την ενδοφλέβια χορήγηση φαρμάκων. Η αξία των συσκευών ανέρχεται στα €4.500. Η προσφορά αυτή της Genesis Pharma Κύπρου αποτελεί αφιλοκερδή στήριξη στις υπηρεσίες που προσφέρει το Ινστιτούτο στους ασθενείς του. Οι συσκευές παραλήφθηκαν από το Δρ Θεόδωρο Κυριακίδη, Ανώτερο Νευρολόγο, Επικεφαλής του Κλινικού Τμήματος του Ινστιτούτου.



## Κοινωνική προσφορά Ελληνικής Τράπεζας

Σε μια σεμνή τελετή ο Διευθυντής του Δικτύου Καταστημάτων της Ελληνικής Τράπεζας στη Λευκωσία κ. Κώστας Ρούσσος επέδωσε στον Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό Διευθυντή του Ινστιτούτου Καθ. Φίλιππο Πατσαλή, την επιταγή με το ποσό που συγκεντρώθηκε στο πλαίσιο της πρωτοβουλίας «Café της Αγάπης», που οργάνωσε το Δίκτυο Καταστημάτων Λευκωσίας της Ελληνικής Τράπεζας στο πλαίσιο του Τέλεθον.

## Απόκτηση Διδακτορικού τίτλου

Η Θεοσαλία Παπασάββα του Τμήματος Μοριακής Γενετικής Θαλασσοαμίας έχει διεκπεραιώσει με άριστα τη διδακτορική της διατριβή με τίτλο «Ανάπτυξη μη επεμβατικής προγεννητικής διαγνωστικής μεθόδου για τη β-θαλασσοαμία» αποκτώντας τον τίτλο της διδάκτορα (PhD) από το τμήμα Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών. Η Δρ Παπασάββα, διεκπεραίωσε την ερευνητική της εργασία στο ΙΝΓΚ με ερευνητικό σύμβουλο τη Δρ Μαρίνα Κλεάνθους, Διευθύντρια του τμήματος Μοριακής Γενετικής Θαλασσοαμίας.



## ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

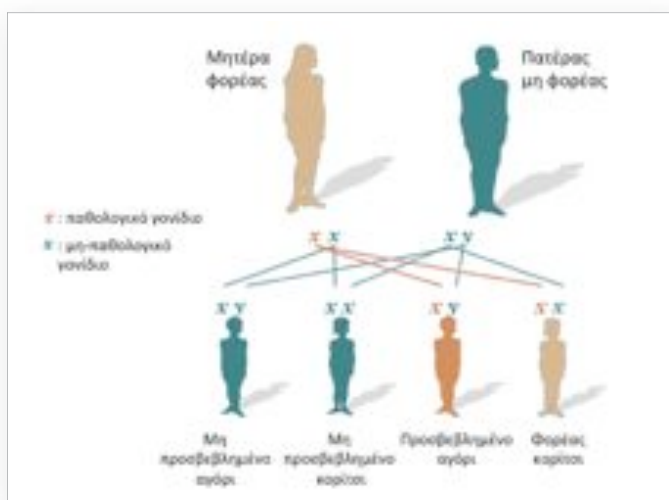
ΤΜΗΜΑ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ  
ΔΙΕΥΘΥΝΤΡΙΑ ΤΜΗΜΑΤΟΣ, ΔΡ ΜΑΡΙΝΑ ΚΛΕΑΝΘΟΥΣ  
Τηλ. 22 392664, 22 358600, Φαξ. 22 392615

# Μη Επεμβατική Προγεννητική Διάγνωση για τον προσδιορισμό του φύλου του εμβρύου για φυλοσύνδετες ασθένειες

Το 1997 ο Dennis Lo και οι συνεργάτες του απέδειξαν την ύπαρξη ελεύθερου εξωκυτταρικού εμβρυϊκού DNA στο πλάσμα και στον ορό εγκύων που κυοφορούσαν έμβρυο αγόρι με την ανίχνευση αλληλουχιών ειδικών για το Y χρωμόσωμα. Αυτή η επαναστατική ανακάλυψη αποτέλεσε σταθμό στην ιστορία της προγεννητικής εξέτασης και άνοιξε νέες προοπτικές και δυνατότητες στον τομέα αυτό. Το ελεύθερο εμβρυϊκό DNA στο μητρικό πλάσμα μπορεί να αποτελέσει ένα πολύτιμο υλικό για εφαρμογές στη μη-επεμβατική προγεννητική διάγνωση.

Μελέτες έδειξαν ότι το εμβρυϊκό DNA φαίνεται να απελευθερώνεται από τις πρώτες εβδομάδες της κύησης στο μητρικό πλάσμα με την ποσότητά του να μεταβάλλεται με την εβδομάδα κύησης καθώς και από την εγκυμοσύνη, και αντιπροσωπεύει κατά

κόσ σε περιπτώσεις που η ανάπτυξη των εξωτερικών γεννητικών οργάνων είναι αμφίλογη, καθώς και σε περιπτώσεις ενδοκρινολογικής διαταραχής, όπως η συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων. Είναι γνωστό ότι αγόρια που γεννιούνται από μητέρες φορείς φυλοσύνδετων νοσημάτων έχουν 50% κίνδυνο να κληρονομήσουν τη νόσο, ενώ τα κορίτσια, κατά κανόνα, δεν εκδηλώνουν το πρόβλημα αλλά έχουν 50% πιθανότητα να είναι φορείς όπως οι μητέρες τους (Εικόνα 1). Η μη επεμβατική προγεννητική ανίχνευση



Εικόνα 1. Πως μεταβιβάζονται οι φυλοσύνδετες στο X παθήσεις από θηλυκούς φορείς



### ΑΡΘΡΟ

Θεσσαλία Παπασάββα, PhD

Εργαστηριακή Επιστημονική Λειτουργός  
thesalia@cing.ac.cy

μέσο όρο ποσοστό 10% του συνολικού ελεύθερου εξωκυτταρικού DNA στο πλάσμα της εγκύου. Επιπλέον, αξίζει να σημειωθεί πως το ελεύθερο εμβρυϊκό DNA απομακρύνεται τάχιστα από το μητρικό πλάσμα αμέσως μετά το πέρας της κύησης, ενώ δεν είναι ανιχνεύσιμο 2 ώρες μετά τον τοκετό.

Για τον προσδιορισμό του φύλου του εμβρύου χρησιμοποιούνται τεχνικές όπως η Real Time PCR που στοχεύουν στην ανίχνευση των γονιδίων SRY ή/και DYS14 που βρίσκονται στο χρωμόσωμα Y. Η τεχνική αυτή είναι αρκετά ευαίσθητη και αξιόπιστη αφού έγινε κατορθωτή η ανίχνευση των αλληλουχιών του χρωμοσώματος Y ήδη από την 7η εβδομάδα με ακρίβεια και ειδικότητα που πλησιάζει το 100%. Η θετική ανίχνευση αλληλουχιών του χρωμοσώματος Y στο μητρικό πλάσμα δείχνει ότι η εγκυμοσύνη αφορά άρρεν έμβρυο. Αυτά τα αποτελέσματα έχουν τεράστια σημασία στη διαχείριση των φυλοσύνδετων νοσημάτων στην κλινική πρακτική.

Ένδειξη για προγεννητικό προσδιορισμό του φύλου του εμβρύου έχουν κυήσεις στις οποίες άρρενα έμβρυα έχουν κίνδυνο εμφάνισης φυλοσύνδετου νοσήματος όπως μυϊκή δυστροφία ή αιμορροφιλία. Ο προσδιορισμός του φύλου είναι επίσης σημαντι-

του φύλου του εμβρύου πραγματοποιείται νωρίς κατά τη κύηση, πριν τη δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS) που γίνεται κατά την 11η-12η εβδομάδα κύησης. Γνωρίζοντας το φύλο του εμβρύου, ελαττώνεται κατά το ήμισυ σχεδόν ο αριθμός των επεμβατικών προγεννητικών ελέγχων περιορίζοντάς τους μόνο στις εγκύους που κυοφορούν έμβρυο αγόρι. Ο μη επεμβατικός προγεννητικός προσδιορισμός του φύλου του εμβρύου αποτελεί την πρώτη κλινική εφαρμογή μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου από μητρικό πλάσμα.

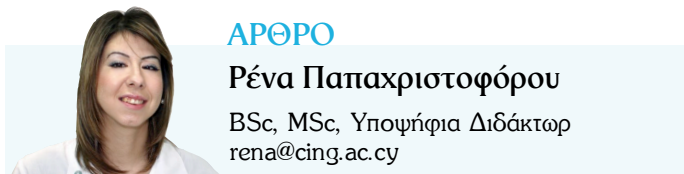
Σήμερα, η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση του φύλου του εμβρύου για φυλοσύνδετες ασθένειες παρέχεται ως κλινική διάγνωση σε πολλές Ευρωπαϊκές χώρες συμπεριλαμβανομένου και του Τμήματος Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου.

# Μελέτη της Γαλακτοζαιμίας στην Κύπρο

## Επιδημιολογικά και μοριακά δεδομένα

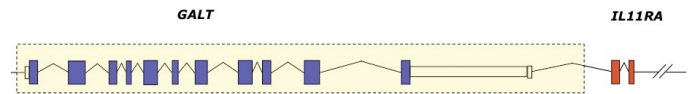
## Ενδείξεις για αυξημένο στρες ενδοπλασματικού δικτύου και για αυξημένη απόπτωση

**Η** κλασική γαλακτοζαιμία χαρακτηρίζεται από την ανικανότητα του οργανισμού να μεταβολίσει τη γαλακτόζη. Η νόσος εκδηλώνεται στη βρεφική ηλικία με προβλήματα σίτισης, αναπτυξιακές διαταραχές, ηπατική δυσλειτουργία, αιμορραγία και σπυαίμια, και μπορεί να καταλήξει στο θάνατο. Ακόμα και στις περιπτώσεις έγκαιρης διάγνωσης και οωστής διαίτας (φτωχή σε λακτόζη/γαλακτόζη), οι ασθενείς εξακολουθούν να διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για αναπτυξιακά προβλήματα, καταρράκτη στα μάτια καθώς και δυσλειτουργία των ωοθηκών στα κορίτσια. Η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *GALT* το οποίο κωδικοποιεί το ένζυμο ουριδυλοτρανσφεράση της 1-φωσφορικής γαλακτόζης (*GALT*).

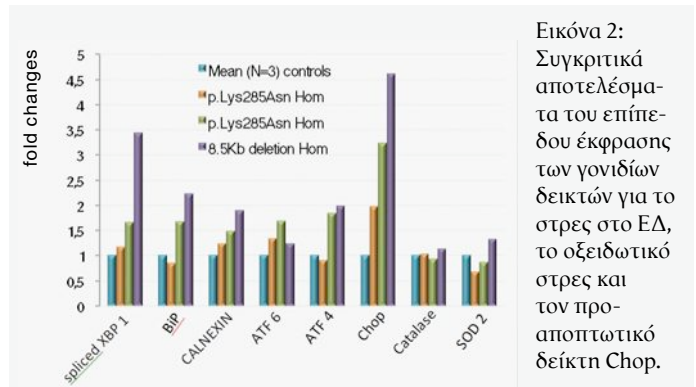


Στα πλαίσια ερευνητικού προγράμματος το οποίο διεκπεραιώθηκε στο Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής του ΙΝΓΚ, με συντονίστρια τη Δρ Ανθή Δρουσιώτου και νέα ερευνήτρια-υποψήφια διδάκτορα την κυρία Ρένα Παπαχριστοφόρου, μελετήθηκε η γαλακτοζαιμία στον Κυπριακό πληθυσμό σε επιδημιολογικό, βιοχημικό και μοριακό επίπεδο. Σημαντική συμμετοχή στο πρόγραμμα είχε και ο Δρ Πέτρος Πέτρου.

Η συχνότητα των φορέων της κλασικής γαλακτοζαιμίας στην Κύπρο βρέθηκε να είναι 1:88 που αντιστοιχεί σε συχνότητα ασθενών 1 στις 31,000 γεννήσεις, παρόμοια με άλλους Ευρωπαϊκούς πληθυσμούς. Ο χαρακτηρισμός των Κύπριων ασθενών και φορέων της γαλακτοζαιμίας σε μοριακό επίπεδο οδήγησε στην αναγνώριση μιας καινούργιας μεγάλης απάλειψης στο γονίδιο του *GALT* η οποία μέχρι τώρα δεν έχει περιγραφεί στη διεθνή βιβλιογραφία. Πρόκειται για μια απάλειψη 8489 βάσεων η οποία περιλαμβάνει όλα τα εξόνια του *GALT* και εκτείνεται στο διπλανό γονίδιο της *IL11RA* (Εικ. 1). Η συγκεκριμένη απάλειψη είναι η πιο συχνή μετάλλαξη κλασικής γαλακτοζαιμίας στον Κυπριακό πληθυσμό με συχνότητα αλληλομόρφου 55%. Ενδιαφέρον είναι επίσης



Εικόνα 1: Η νέα μεγάλη απάλειψη (8.5Kb) που ανευρέθηκε σε Κύπριους ασθενείς με γαλακτοζαιμία καλύπτει ολόκληρο το γονίδιο του *GALT* και μέρος του διπλανού γονιδίου της *IL11RA* (κίτρινο πλαίσιο).



το γεγονός ότι όλοι οι φορείς της νέας μετάλλαξης έχουν κοινό απλότυπο και κατ' επέκταση κάποιο κοινό πρόγονο. Έχουμε αποδείξει ότι η νέα μετάλλαξη οδηγεί σε ανεπάρκεια τόσο του ενζύμου *GALT* όσο και της άλφα αλυσίδας του υποδοχέα της ιντερλευκίνης 11 (*IL11RA*). Η ταυτόχρονη απάλειψη και της *IL11RA* (contiguous deletion) εξηγεί τις επιπλέον φαινοτυπικές ανωμαλίες που παρουσιάζονται σε ασθενείς ομόζυγους για τη μετάλλαξη αυτή, όπως κρανιοσυνόστωση, ένα εύρημα που πρώτη φορά παρατηρείται σε ασθενείς με γαλακτοζαιμία.

Με στόχο την κατανόηση των κυτταρικών μηχανισμών που εμπλέκονται στην παθογένεση της νόσου μελετήθηκε κατά πόσο η έλλειψη του ενζύμου *GALT* και η συσσώρευση τοξικών μεταβολιτών της γαλακτόζης οδηγούν σε στρες στο ενδοπλασματικό δίκτυο (ΕΔ) ή/και σε οξειδωτικό στρες. Παρατηρήθηκε ότι, στην παρουσία γαλακτόζης, υπάρχει αυξημένη συσσώρευση του τοξικού μεταβολίτη 1-φωσφορική γαλακτόζη στα κύτταρα των ασθενών σε σχέση με φυσιολογικά δείγματα. Χρησιμοποιώντας συγκριτική PCR πραγματικού χρόνου για την αξιολόγηση επιπέδων έκφρασης γονιδίων, προέκυψε ότι τα γονίδια *calnexin*, *ATF6*, *BiP*, και *ματισμένο XBP1*, που αποτελούν δείκτες για στρες στο ΕΔ, παρουσίασαν αυξημένα επίπεδα έκφρασης. Αντιθέτως, τα επίπεδα έκφρασης γονιδίων που σχετίζονται με οξειδωτικό στρες (*SOD-2*, *catalase*) δεν παρουσίασαν αντίστοιχη αύξηση (Εικ. 2). Το στρες στο ΕΔ προάγει τη διαδικασία της απόπτωσης και αυτή αξιολογήθηκε μετρώντας τα επίπεδα έκφρασης του προ-αποπτωτικού δείκτη *Chop* τα οποία βρέθηκαν αυξημένα (Εικ. 2).



Το Έργο ΠΕΝΕΚ/0609/64 συγχρηματοδοτήθηκε από το Ευρωπαϊκό Ταμείο Περιφερειακής Ανάπτυξης και την Κυπριακή Δημοκρατία μέσω του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας.



**Έλενα Ιωαννίδου**

Λειτουργός Ερευνητικών Προγραμμάτων  
Τηλ. 22 392614, Φαξ. 22 392755  
elenai@cing.ac.cy



<http://ec.europa.eu/research/horizon2020>

## Ορίζοντας 2020

Ο «Ορίζοντας 2020» θα ενοποιήσει και ενισχύσει τις δράσεις που σήμερα χρηματοδοτούνται από το 7ο ΠΠ για Έρευνα και Τεχνολογική Ανάπτυξη, τα θέματα καινοτομίας από το Πρόγραμμα Πλαίσιο για την Καινοτομία και Ανταγωνιστικότητα (CIP) και το Ευρωπαϊκό Ινστιτούτο Καινοτομίας και Τεχνολογίας (EIT). Το πρόγραμμα θα επικεντρωθεί σε τρεις προτεραιότητες:

1. Επιστημονική αριστεία, με στόχο να αναδείξει το επίπεδο της επιστημονικής αριστείας στην Ευρώπη και να διασφαλίσει τη σταθερή υλοποίηση της παγκοσμίου εμβέλειας έρευνας. Απώτερος σκοπός η διασφάλιση της μακροπρόθεσμης ανταγωνιστικότητας της Ευρώπης.

2. Ανταγωνιστικές βιομηχανίες, με στόχο να μετατρέψει την Ευρώπη σε ένα ελκυστικό χώρο για επενδύσεις στην έρευνα και καινοτομία. Η ανάγκη για δημιουργία μεγαλύτερου αριθμού καινοτόμων ΜΜΕ που θα οδηγήσουν στη διαμόρφωση συνθηκών ανάπτυξης και απασχόλησης, η προσέλκυση περισσότερων ιδιωτικών επενδύσεων στην έρευνα και καινοτομία σε συνδυασμό με τη διαπίστωση πως οι στρατηγικές επενδύσεις σε τεχνολογίες «κλειδιά» ενισχύουν την καινοτομία σε υφιστάμενους και αναδυόμενους τομείς αποτελούν τις βασικές ανάγκες δημιουργίας της συγκεκριμένης προτεραιότητας.

3. Κοινωνικές προκλήσεις. Το πρόγραμμα, στο πλαίσιο των προτεραιοτήτων της Στρατηγικής «Ευρώπης 2020», λαμβάνει υπόψη τους κυριότερους προβληματισμούς και ανησυχίες που απασχολούν τους ευρωπαίους πολίτες όπως καιρικές συνθήκες, ενέργεια, περιβάλλον, μεταφορές κ.α.. Αναμένεται ότι οι πόροι και οι γνώσεις από διαφορετικά πεδία (συμπεριλαμβανομένων των κοινωνικών και ανθρωπιστικών επιστημών) αλλά και ποικίλες τεχνολογίες θα συνδυαστούν ώστε να παραχθούν ριζοσπαστικές και καινοτόμες λύσεις σε φλέγοντα θέματα.

Τον Ιανουάριο 2014 αναμένεται η αναγγελία και δημοσιοποίηση των πρώτων προκηρύξεων του «ΟΡΙΖΟΝΤΑ 2020».

Τον Ιανουάριο 2014 αναμένεται η αναγγελία και δημοσιοποίηση των πρώτων προκηρύξεων του «ΟΡΙΖΟΝΤΑ 2020».

## Ημερίδα για την Ευρωπαϊκή Πρωτοβουλία IMI στην Κύπρο

Στις 3 Ιουλίου 2012, πραγματοποιήθηκε στο Ινστιτούτο ενημερωτική ημερίδα, για προώθηση κυπριακών συμμετοχών στις παρούσες αλλά και μελλοντικές προκλήσεις της ευρωπαϊκής πρωτοβουλίας Innovative Medicines Initiative (IMI), για υποβολή ερευνητικών προτάσεων και τη δημιουργία ενός δικτύου IMI στην Κύπρο. Διοργανωτές της εκδήλωσης ήταν το Υπουργείο Υγείας, το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας, το Ινστιτούτο Γενετικής και Νευρολογίας και η Κυπριακή Ένωση Φαρμακευτικών Εταιρειών Έρευνας και Ανάπτυξης η οποία ήταν και ο χορηγός. Ο υπουργός Υγείας, Δρ Σταύρος Μαλάς, χαιρέτισε την εκδήλωση. Ομιλητές στην εκδήλωση, μεταξύ άλλων, ήταν και ο Διευθυντής της πρωτο-



Ο Διευθυντής της Πρωτοβουλίας IMI, κ. Michael Goldman

βουλίας IMI, κ. Michael Goldman, ο οποίος επισκέφθηκε την Κύπρο ειδικά για την Ημερίδα. Η IMI αποτελεί τη μεγαλύτερη πρωτοβουλία μεταξύ δημόσιου και ιδιωτικού τομέα στην Ευρώπη και έχει σκοπό την

επιτάχυνση της ανάπτυξης ασφαλέστερων και αποτελεσματικότερων φαρμάκων για τους ασθενείς. Με προϋπολογισμό €2 δις., η πρωτοβουλία αυτή υποστηρίζει τη συνεργασία για ερευνητικά προγράμματα και προωθεί τη δημιουργία δικτύων από εμπειρογνώμονες του ακαδημαϊκού και βιομηχανικού τομέα, με στόχο την ανάπτυξη καινοτόμων φαρμάκων στην Ευρώπη. Πρόκειται για κοινή πρωτοβουλία της Ευρωπαϊκής Επιτροπής και της Ευρωπαϊκής Ομοσπονδίας Φαρμακευτικών Βιομηχανιών, στην οποία η Ευρωπαϊκή Ένωση συμβάλλει με το ποσό του €1 δις., το οποίο ενισχύεται από συνεισφορά σε είδος και υπηρεσίες, αξίας τουλάχιστον άλλου €1 δις., από τις εταιρείες-μέλη της EFPIA.



## Πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής

Είναι ήδη Σεπτέμβρης του 2012, ο μήνας Σταθμός για τη Σχολή Ιατρικής Γενετικής Κύπρου, του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ). Στις 24 Σεπτεμβρίου 2012 αρχίζουν οι διαλέξεις και στις 17 Οκτωβρίου 2012 θα έχουμε την τιμή ως Σχολή του ΙΝΓΚ αλλά κυρίως ως Κύπριοι να τελέσει τα εγκαίνια της Σχολής μας ο Καθηγητής James Watson, κορυφαίος επιστήμονας (Νόμπελ Ιατρικής, 1962) που μαζί με το Francis Crick ανακάλυψαν τη δομή του DNA και άνοιξαν το δρόμο για την ανάπτυξη της σύγχρονης Ιατρικής Γενετικής με τα αναρίθμητα μέχρι σήμερα κοινωνικά οφέλη.

Στο πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής της Σχολής μας διδάσκονται 5 μαθήματα από τα οποία τα 4 υποχρεωτικά και το 1 επιλογής. Τα υποχρεωτικά μαθήματα 'Μοριακή Γενετική' και 'Κυτταρογενετική και Γενοματική' θα διδαχθούν το πρώτο εξάμηνο, και 'Βιοχημική Βάση των Γενετικών Νόσων' και 'Μεθοδολογίες και τεχνολογίες που εφαρμόζονται στην Ιατρική Γενετική' το δεύτερο εξάμηνο. Έχουν ήδη ολοκληρωθεί οι δια-



ΑΡΘΡΟ

**Κυρούλα Χριστοδούλου**  
Καθηγήτρια

Συντονίστρια Προγράμματος  
Ιατρικής Γενετικής

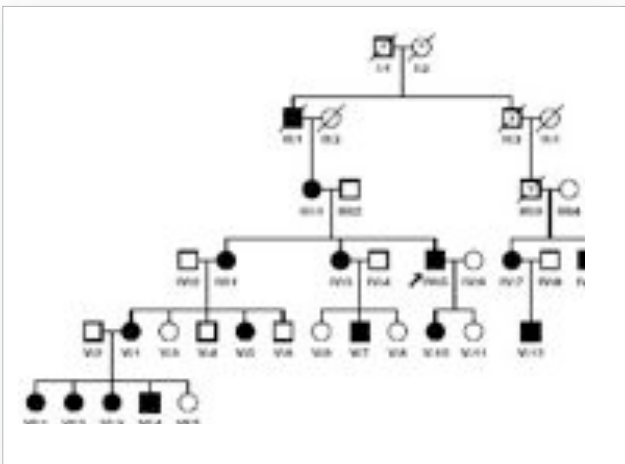


δικασίες επιλογής των φοιτητών και οι εγγραφές. Στο πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής συμμετέχουν 15 φοιτητές επιπέδου Μάστερ και 5 φοιτητές επιπέδου Διδακτορικού. Φοιτούν 16 Κύπριοι εκ των οποίων ο ένας Τουρκοκύπριος και 4 αλλοδαποί φοιτητές όλοι κάτοχοι πτυχίων από Πανεπιστήμια του εξωτερικού. Η διάρκεια σπουδών για

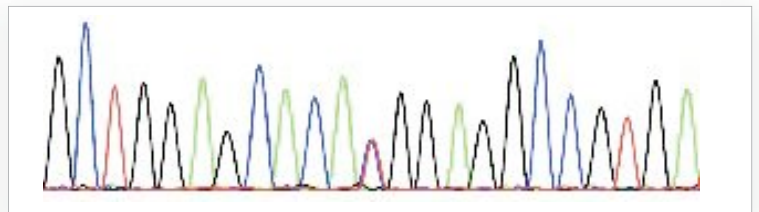
το Μάστερ είναι 1 έτος ενώ για το διδακτορικό 4 έτη. Οι φοιτητές επιπέδου Μάστερ έχουν ήδη επιλέξει το θέμα και την ομάδα με την οποία θα εκπονήσουν τη διατριβή τους. Οι διδακτορικοί φοιτητές κατά το πρώτο εξάμηνο θα παρακολουθήσουν τις εργασίες και μελέτες σε 3 διαφορετικά εργαστήρια και μετά θα καταλήξουν στο θέμα και εργαστήριο όπου θα εκπονήσουν τη διατριβή τους.

Στο πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής διδάσκουν και επιβλέπουν φοιτητές οι Θεόδωρος Γεωργίου, Ανθή Δρουσιώτου, Πάολα Ευαγγελίδου, Μάριος Καριόλου, Κλεόπας Κλεόπα, Γιώργος Κουμπαρής, Χρυσάνθια Λεοντίου, Έλενα Μάτσα, Βάσος Νεοκλέους, Πασχάλης Νικολάου, Σταυρούλα Ξενοφώντος, Ελίζα Παπαγεωργίου, Ήβη Πασιαρδή, Φίλιππος Πατσαλής, Πέτρος Πέτρου, Καρολίνα Σισμάνη και Κυρούλα Χριστοδούλου.

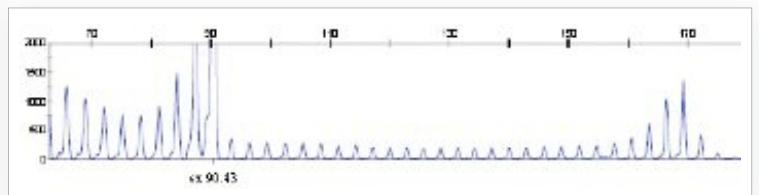
Το υψηλό επίπεδο των φοιτητών όσο και των διδασκόντων αποτελούν την εγγύηση επιτυχίας τόσο του Προγράμματος Ιατρικής Γενετικής όσο και της Σχολής γενικότερα.



Οικογενειακό δέντρο στο οποίο κληρονομείται επικρατικός γόνος



Παράδειγμα ταυτοποίησης της αλληλουχίας του DNA σε αυτόματο αναλυτή



Παράδειγμα ταυτοποίησης του αριθμού επαναλήψεων CAG για τη μοριακή διάγνωση της νόσου Huntington σε αυτόματο αναλυτή

# Πέφτει η αυλαία στη γιορτή της αγάπης



Οι τρεις εκδηλώσεις του 2012 με τις οποίες ολοκληρώνεται το φετινό Telethon

## Φιλανθρωπική επιστημονική εκδήλωση

Παρασκευή, 9 Νοεμβρίου,  
7 μ.μ. – 10 μ.μ.,  
Lemon Park, Λατοιά

Ομιλητές:

**Θάνος Ασκητής** M.D, Ph.D, Ψυχίατρος  
«Ψυχολογία εικόνας σώματος»

**Χάρης Ζαβρίδης** M.D, Ph.D,  
Πλαστικός Χειρουργός  
«Η Πλαστική Χειρουργική σήμερα»

**Ανδρέας Φουστάνος** M.D, Ph.D,  
Πλαστικός Χειρουργός  
«Τι νέο στην Πλαστική Χειρουργική»

Η εκδήλωση διοργανώνεται από το Κέντρο Πλαστικής Χειρουργικής «Χάρης Ζαβρίδης» και τελεί υπό την αιγίδα του Υπουργού Υγείας. Είσοδος €20 το άτομο. Χορηγός: Lemon Park Nicosia. Όλα τα έσοδα θα διατεθούν στο TELETHON. Δηλώσεις Συμμετοχής: 22 445588, 22 392608.

## ΧΡΙΣΤΟΥΓΕΝΝΙΑΤΙΚΟ ΠΑΡΤΙ

### Παρέα με τον Νικολάκη

Σάββατο 1 Δεκεμβρίου,  
11 π.μ. – 3 μ.μ.  
Hilton Park, Λευκωσία

Το καθιερωμένο Χριστουγεννιάτικο πάρτι του TELETHON, με μουσική, παιχνίδι, φαγητό, Άγιο Βασίλη και μια καταπληκτική γιορτινή επιθεώρηση που προσφέρει κάθε χρόνο αφίλοκερδώς η Παιδική Σκηνή Δώρου Κυριακίδη. Χορηγός της εκδήλωσης η εταιρία Albourne. Είσοδος: € 8.

## NICOSIA MARATHON

### Πανηγύρι Quantum

Κυριακή 9 Δεκεμβρίου,  
10 π.μ. – 4 μ.μ.  
Τάφος Πύλης Αμμοχώστου

Το Πανηγύρι του Quantum Nicosia Marathon είναι μια ψυχαγωγική πολύμορφη εκδήλωση για μικρούς και μεγάλους, η οποία διοργανώνεται παράλληλα με το Quantum Nicosia Marathon. Στο Πανηγύρι θα υπάρχουν πολλά παιχνίδια και θα προσφέρει δυνατότητα σε όλους να δοκιμάσουν τις δυνατότητες τους σε πολλά αθλήματα όπως ποδηλασία, τοξοβολία, καλαθόσφαιρα και άλλα. Στην εκδήλωση θα διατίθεται φαγητό και ποτά. Όλα τα έσοδα θα διατεθούν στο TELETHON.

TELETHON

Χορηγός επικοινωνίας  
η τηλεόραση Σίγμα  
και ο εκδοτικός οίκος ΔΙΑΣ



Κύριος χορηγός  
TELETHON 2012  
η ΟΠΑΠ Κύπρου





# Έρευνα και καινοτομία ως μοχλός ανάπτυξης της επιχειρηματικότητας

## Προβλήματα, Προκλήσεις και Μέτρα

«ΔΟΣ ΜΟΙ ΠΑ ΣΤΩ ΚΑΙ ΤΑ ΓΑΝ ΚΙΝΑΣΩ» (ΑΡΧΙΜΗΔΗΣ, 287-212 π.Χ.), που σημαίνει «Δώσε μου χώρο να σταθώ και θα κινήσω τη γη». Δώστε τα μέσα που χρειάζονται οι επιστήμονες και θα πετύχουν. Οι ερευνητές μπορούν να λύσουν προβλήματα του σύγχρονου κόσμου με έρευνα και καινοτομία εφόσον έχουν όσα χρειάζονται.

Η διαδικασία της έρευνας, ανάπτυξης και εμπορικής αξιοποίησης είναι μακρόχρονη, δύσκολη και δαπανηρή. Τις πιο πολλές φορές, προβλήματα και προκλήσεις δεν αφήνουν την παραγωγική αυτή διαδικασία να ολοκληρωθεί. Τα προβλήματα και οι προκλήσεις είναι πολλά και αφορούν κυρίως τα ακόλουθα: α) περιορισμένη εθνική χρηματοδότηση για διεξαγωγή έρευνας, β) έλλειψη κουλτούρας, γνώσης και εμπειρίας στο επίπεδο των επιστημόνων και διοικητικών στους ερευνητικούς οργανισμούς, γ) έλλειψη κανονισμών σε ερευνητικούς οργανισμούς που αφορούν την πνευματική ιδιοκτησία, δ) έλλειψη γραφείων μεταφοράς τεχνολογίας, ε) έλλειψη πρόσβασης για εξεύρεση επιχειρηματικών κεφαλαίων, στ) έλλειψη εμπειριών για παροχή εξειδικευμένων νομικών και χρηματοοικονομικών υπηρεσιών, κ.α. Στις ΗΠΑ, τα προβλήματα και οι προκλήσεις για μεγαλύτερη ανάπτυξη της έρευνας και καινοτομίας έχουν αντιμετωπισθεί με μέτρα από το 1950. Στην Ευρώπη, πολύ λίγες χώρες έχουν εφαρμόσει μέτρα και πολιτικές τα τελευταία χρόνια.

Είναι επιτακτική ανάγκη να παρθούν άμεσα πρακτικά μέτρα και πολιτικές. Χρειάζεται εκπαίδευση, ενθάρρυνση, παροχή κινήτρων και κατεύθυνση στα ερευνητικά κέντρα για εμπορική εκμετάλλευση των ερευνητικών αποτελεσμάτων.



### Καθ. Φίλιππος Πατσαλής

Γενικός Εκτελεστικός  
Ιατρικός Διευθυντής  
Ινστιτούτο Νευρολογίας  
και Γενετικής Κύπρου

Γενικός Εκτελεστικός  
Διευθυντής  
Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου  
patsalis@cing.ac.cy

*Από ομιλία στο Άτυπο Συμβούλιο Υπουργών  
Ανταγωνιστικότητας της Ευρωπαϊκής Ένωσης  
στο πλαίσιο της κυπριακής Προεδρίας του  
Συμβουλίου της Ευρωπαϊκής Ένωσης*

Είναι αναγκαία η δημιουργία «Γραφείου Μεταφοράς Τεχνολογίας», είτε σε εθνικό επίπεδο είτε σε κάθε οργανισμό, το οποίο θα προσφέρει στους ερευνητές, πληροφορίες, εκπαίδευση, κίνητρα, εσωτερικούς κανονισμούς για την πνευματική ιδιοκτησία, βοήθεια για πατέντες, βοήθεια στη δημιουργία συμφωνιών αδειοδότησης (licensing agreements), προετοιμασία επιχειρησιακού πλάνου, βοήθεια από εμπειρογνώμονες, βοήθεια στη δημιουργία εταιρειών τεχνολογικών, εσωτερική χρηματοδότηση στα αρχικά στάδια, κλπ.

Θα πρέπει να δημιουργηθεί ένας εθνικός φορέας ο οποίος να έχει την ευθύνη

της έρευνας και της καινοτομίας της χώρας. Να έχει την ευθύνη διαχείρισης και να προσφέρει λύσεις, π.χ. να διευκολύνει την εξεύρεση επενδυτικών κεφαλαίων υψηλού κινδύνου, να διευκολύνει και να παρέχει ρυθμιστικές, νομικές και οικονομικές υπηρεσίες για την εκμετάλλευση πνευματικής ιδιοκτησίας, κ.α.

Χρειάζεται αύξηση της εθνικής χρηματοδότησης της έρευνας. Η χρηματοδότηση πρέπει να είναι στοχευόμενη, έτσι ώστε να ενθαρρύνει τη συνεργασία μεταξύ της ερευνητικής κοινότητας και της βιομηχανίας/επιχειρήσεων, τη συνεχή εκπαίδευση, τον επαναπατρισμό και την κινητικότητα των ερευνητών, τη διευκόλυνση της μεταφοράς τεχνολογίας, τη δικτύωση, τη δι-ιδρυματική συνεργασία, την επένδυση σε νέες και αναδυόμενες τεχνολογίες, τον καθορισμό τομέων προτεραιότητας, π.χ. υγείας, περιβάλλοντος, ενέργειας, κ.α. Θα πρέπει να βελτιωθεί η χρηματοδότηση της έρευνας και καινοτομίας μέσω μέτρων τα οποία θα εστιάζονται στις ανάγκες των μικρομεσαίων επιχειρήσεων και εταιρειών τεχνολογικών.

Είναι σημαντικό να επισημάνουμε ότι η χώρα μας έχει αξιολογικές υποδομές και ανθρώπινο δυναμικό. Χρειαζόμαστε όμως ειδικά μέτρα για τη στήριξη και προώθηση της έρευνας, της γνώσης και καινοτομίας. Η επένδυση στην έρευνα και την καινοτομία μας οδηγούν στην ανάπτυξη και στην ευημερία. Θα πρέπει να γίνει κατανοητό ότι η απόσταση που έχουμε να καλύψουμε είναι πολύ μεγάλη εάν πραγματικά στόχος θα είναι να γίνουμε ανταγωνιστικοί σε Ευρωπαϊκό ή παγκόσμιο επίπεδο. Για να πετύχουμε χρειάζεται πολύ μεγαλύτερη προσπάθεια και δουλειά από την ερευνητική κοινότητα, τον επιχειρηματικό κόσμο και το κράτος.